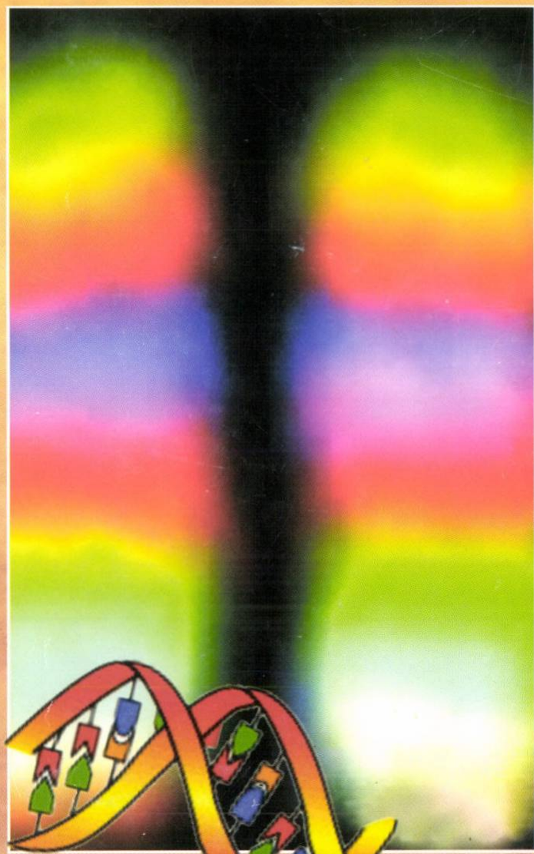
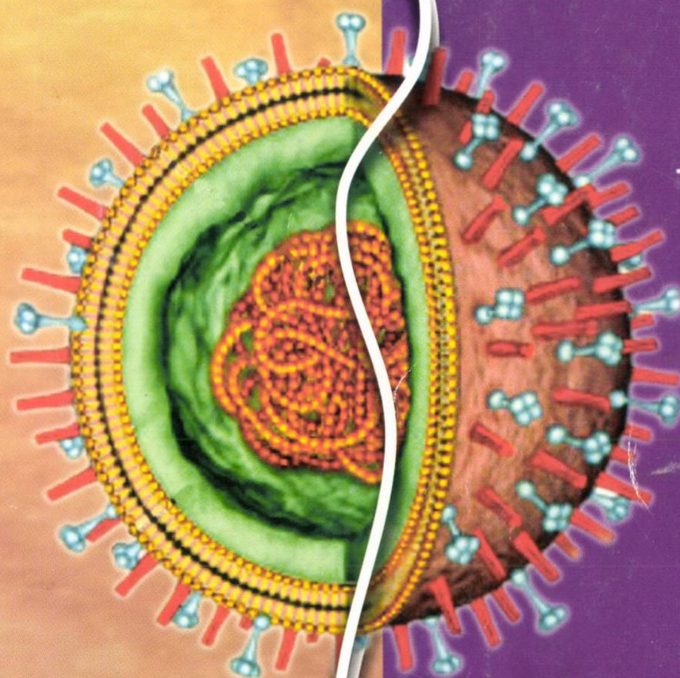
MINISTERUL EDUCAŢIEI NAŢIONALE
ŞI CERCETĂRII ŞTIINŢIFICE

Elena Huţanu Crocnan





Biologie

Manual pentru clasa a XII-a

EDITURA DIDACTICĂ ŞI PEDAGOGICĂ, R.A.



www.edituradp.ro

MINISTERUL EDUCAŢIEI NAŢIONALE
ŞI CERCETĂRII ŞTIINŢIFICE

Elena Huţanu Crocnan

Biologie

Manual pentru clasa a XII -a

Velicau



EDITURA DIDACTICĂ ŞI PEDAGOGICĂ, R.A.

Manualul a fost aprobat prin Ordinul ministrului Educației, Cercetării şi Tineretului nr. 1262/51 din 06.06.2007 în urma evaluării organizate de către Centrul Național pentru Curriculum şi Evaluare în Învățământul Preuniversitar şi este realizat în conformitate cu programa analitică aprobată prin Ordinul ministrului Educației şi Cercetării nr. 5959/22.12.2006.

Descrierea CIP a Bibliotecii Naționale a României
HUȚANU CROCNAN, ELENA
Biologie : manual pentru clasa a XII-a /
Elena Huțanu Crocnan - Bucureşti : Editura Didactică
şi Pedagogică, 2016
ISBN 978-606-31-0266-0

57(075)

EDITURA DIDACTICĂ ŞI PEDAGOGICĂ, R.A.
Str. Spiru Haret nr. 12, sectorul 1, cod 010176, Bucureşti
Tel./fax: 021.312.28.85
e-mail: office@edituradp.ro
www.edituradp.ro
Librăria EDP: str. Gen. Berthelot nr. 28-30, sector 1

Referenți: *prof. gr. I.* ***Nița Nedea***
prof gr. I. ***Mircea Nedea***

Redactor-şef: **Dan Dumitru**
Redactor: **Izabella Tilea**
Tehnoredactor: **Doina Țibea**
Coperta: **Elena Drăgulelei Dumitru**

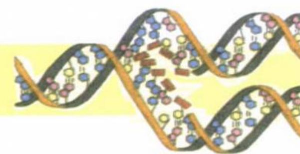
Comenzile pentru această lucrare se primesc:
• prin poştă: pe adresa editurii
• prin e-mail: comenzi@edituradp.ro; comercial@edituradp.ro
• prin telefon / fax: 021.315.73.98

Nr. plan: 61073/2016

Tiparul executat la ALUTUS S.A., Miercurea-Ciuc

I. GENETICĂ

CAPITOLUL 1



GENETICĂ MOLECULARĂ

INTRODUCERE

Genetica este ramura biologiei care studiază ereditatea şi variabilitatea organismelor. Cuvântul genetică provine din grecescul *gennan* care înseamnă *a da naştere* şi a fost utilizat pentru prima oară în 1906 de britanicul **William Bateson,** în Londra, la cea de a treia Conferinţă internaţională de hibridare a plantelor. Ereditatea (lat. *hereditas* = moştenire) este însuşirea tuturor vieţuitoarelor de a poseda informaţie genetică pe baza căreia sunt transmise, de la ascendenţi la descendenţi, caractere morfologice, fiziologice, biochimice şi comportamentale. Variabilitatea este capacitatea indivizilor biologici de a se deosebi între ei prin însuşiri ereditare şi neereditare, astfel încât nu există copii identice.

Domeniile majore ale geneticii sunt:

• *genetica clasică* (numită şi mendeliană) care studiază transmiterea caracterelor genetice de la o generaţie la alta;

• *genetica moleculară* care studiază structura şi funcţiile genelor;

• *genetica populaţiilor* care studiază, mai ales sub aspect matematic, distribuţia şi comportamentul genelor în cadrul populaţiilor.

SCURT ISTORIC AL GENETICII MOLECULARE

Obiectul de studiu al geneticii moleculare îl constituie agenţii care asigură transmiterea informaţiei genetice de la o generaţie la alta. Aceşti agenţi sunt genele, polimeri lungi, macromolecule de **acizi nucleici** şi în special de **ADN** – acidul dezoxiribonucleic.

ISTORIA DESCOPERIRII FACTORILOR EREDITARI

Anul 1900 este considerat anul naşterii geneticii ca ştiinţă. În acest an trei cercetători – Hugo de Vries (Olanda), Correns (Germania) şi E. Tschermack (Austria) – redescoperă independent primele legi ale eredităţii formulate încă din 1866 de Gregor Mendel. Odată acceptată ideea că există transmiterea genetică a caracterelor, începe căutarea factorilor care conţin şi transmit informaţia genetică. Aceşti factori trebuiau să îndeplinească următoarele condiţii:

• să se replice pentru a fi prezenţi în toate celulele unui organism;

• să poată controla exprimarea caracterelor genetice;

• să conţină codificarea secvenţei aminoacizilor din proteine – ştiut fiind faptul că toate caracterele sunt determinate de enzimele şi proteinele care acţionează în celule;

• să poată fi capabili să se modifice într-o manieră controlată, pentru a permite supravieţuirea speciilor într-un mediu ce suferă permanente schimbări.

Legile eredităţii au demonstrat existenţa factorilor ereditari care asigură transmiterea caracterelor de la ascendenţi la descendenţi. Unde sunt situaţi şi care este natura factorilor ereditari – sunt întrebări care şi-au găsit răspuns după mulţi ani şi prin multe cercetări.

După peste patruzeci de ani de la cercetările lui Mendel, două descoperiri ştiinţifice (construcţia microscopului cu putere mare de mărire şi descoperirea coloranţilor specifici pentru materialul nuclear) au permis observarea nucleului şi identificarea cromozomilor.

Au fost realizate experimente care au demonstrat rolul materialului nuclear în transmiterea şi determinarea caracterelor, pe plante şi animale. Astfel, în 1943 biologul danez Joachim Hammerling, utilizând două specii de alge unicelulare, *Acetabularia mediteraneea* şi *Acetabularia crenulata,* demonstrează rolul nucleului. Din fragmente de alge alcătuite dintr-o porţiune bazală cu nucleu de la una din specii şi un fragment de la cealaltă specie, se regenerează porţiunea apicală cu morfologia caracteristică speciei de la care provine nucleul (fig.1.1).

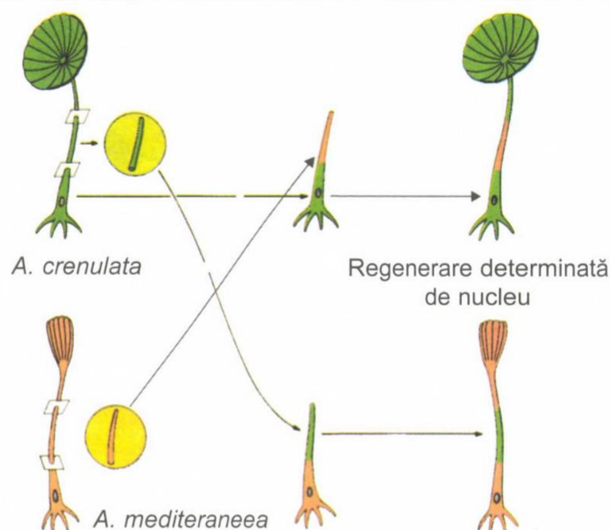


Fig. 1.1. Demonstrarea rolului nucleului în transmiterea caracterelor ereditare utilizând două specii ale algei *Acetabularia.*

În 1952 cercetătorii americani Robert Briggs şi Thomas King extrag nucleii din celule embrionare de broască (*Rana pipiens;* fig. 1.2) observând că celulele îşi încetează existenţa, iar dacă nucleii sunt reintroduşi, celulele se vor dezvolta formând un nou individ.

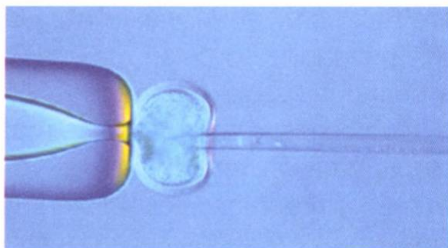


Fig. 1.2. Extragerea nucleului dintr-o celulă embrionară.

Cromozomii au fost observaţi pentru prima oară în 1842, de botanistul elveţian Karl Wilhelm von Nägeli, iar în 1900 William Sutton observă pentru prima oară perechile de cromozomi omologi în celule de lăcuste.

Multe alte observaţii microscopice conduc spre afirmarea rolului cromozomilor în transmiterea caracterelor:

- celulele corpului organismelor (somatice, diploide) conţin perechi de cromozomi diferenţiate ca morfologie şi dimensiuni;
- celulele corpului unui organism au acelaşi număr de cromozomi;
- celulele reproducătoare (gameţii) au jumătate din numărul de cromozomi prezenţi în celulele somatice ale organismului care le produce (sunt haploide);
- după fecundaţie, celula ou (zigotul) are acelaşi număr de cromozomi ca al celulelor somatice din organismele care au produs gameţii.

Aceste descoperiri au relevat implicaţiile legilor mendeliene: cromozomii se comportă ca factorii ereditari descrişi de G. Mendel, îi poartă sau chiar ei sunt aceşti factori.

Dovezi care să susţină ideea că purtătorii factorilor ereditari sunt cromozomii vin după 1902, an în care germanul Theodor Boveri demonstrează că dezvoltarea normală a celulelor depinde de existenţa unei combinaţii normale de cromozomi, anticipând ideea că fiecare cromozom are un efect calitativ unic în diferenţierea şi dezvoltarea celulară. Această idee nu a fost acceptată fără dovezi clare citologice şi genetice.

Dovada finală este adusă de Teoria cromozomală a eredităţii, rezultată în urma cercetărilor pe musculiţa de oţet (*Drosophila melanogaster*) efectuate de un colectiv de cercetători americani conduşi de Thomas Hunt Morgan. Aceştia au demonstrat convingător atât că genele (factorii ereditari mendelieni) sunt localizate în cromozomi, cât şi principiile fundamentale ale transmiterii caracterelor genetice.

Analiza cantitativă a cromozomilor a indicat compoziţia de 40 % ADN şi 60% proteine. Iniţial s-a bănuit că proteinele sunt responsabile de stocarea informaţiei genetice nu numai pentru că

sunt în cantitate mai mare, dar şi pentru că moleculele lor sunt compuse din 20 de subunități diferite, în timp ce ADN are numai patru unități diferite.

ISTORIA DESCOPERIRII ROLULUI ŞI STRUCTURII ACIZILOR NUCLEICI

Istoria descoperirilor şi cercetărilor asupra acizilor nucleici începe în **1868** cu biologul elvețian **Friedrich Miescher,** care a realizat primele studii asupra nucleilor celulari extraşi din celulele descompuse aflate în puroiul colectat de bandajele unor plăgi. În aceşti nuclei Miescher identifică compuşi ai fosforului pe care îi numeşte nucleină, substanță care conține o parte acidă pe care azi o numim ADN şi o parte proteică pe care o recunoaştem azi ca histone, proteine responsabile de organizarea arhitecturală a ADN. Ulterior Miescher descoperă substanțe similare nucleinei în nucleul spermatozoizilor de somon. Cu toate că a separat porțiunea acidă din nucleină şi i-a studiat proprietățile, structura ADN rămâne necunoscută până în deceniul al cincilea din secolul XX.

În 1928, Frederick Griffith a descoperit că diferite tulpini ale pneumococului *Streptococcus pneumoniae* pot determina efecte diferite asupra şoarecilor. Injectarea cu o tulpină virulentă cu capsulă netedă omoară şoarecii, iar injectarea cu o tulpină nevirulentă fără capsulă nu are niciun efect asupra şoarecilor. Dacă tulpina virulentă este omorâtă prin tratare termică şi injectată apoi şoarecilor, nu va produce niciun efect. Dacă tulpina virulentă omorâtă este injectată împreună cu tulpina nevirulentă vie, şoarecii mor şi în sângele lor se găsesc streptococi virulenți vii (fig.1.3). Aceste rezultate l-au condus pe Griffith la ideea că există un factor care a determinat transformarea pneumococilor din nevirulenți în virulenți.

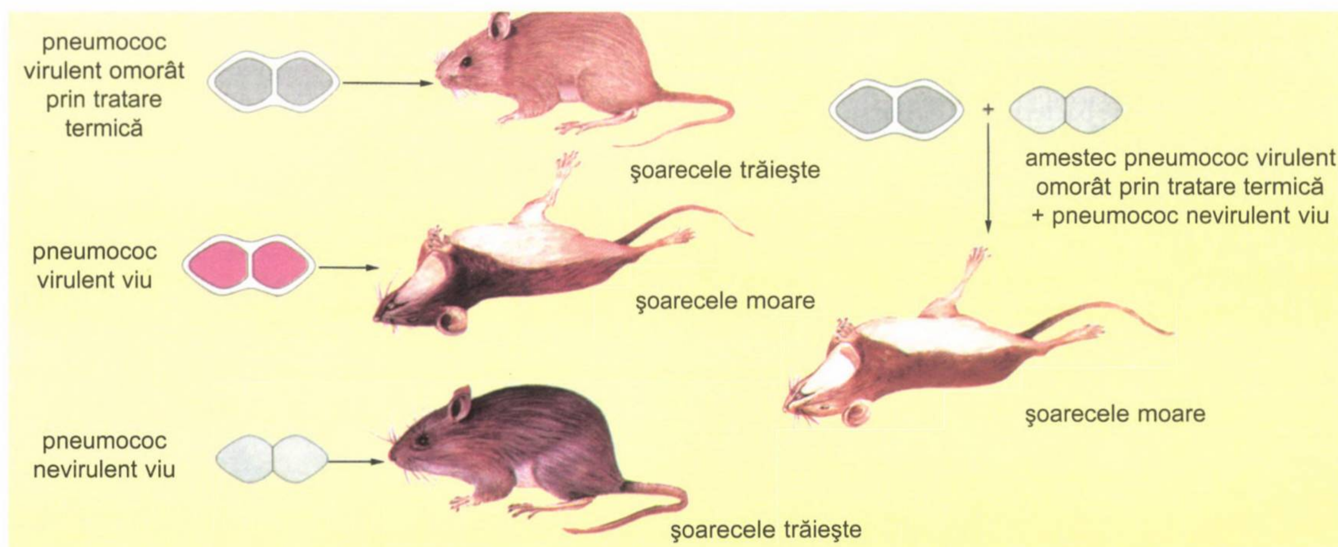


Fig. 1.3. Demonstrarea transformării genetice a pneumococilor nevirulenți în pneumococi virulenți.

Cine este acest factor au demonstrat în 1944 cercetătorii Oswald Avery, Colin Macleod şi Maclyn McCarty, de la Institutul Rockefeller. Avery şi colegii săi au separat ADN şi proteinele tulpinilor de pneumococi. Adăugând în cultura de pneumococi nevirulenți ADN de la tulpina virulentă, obține în câteva zile pneumococi virulenți, în timp ce la adăugarea proteinei de la pneumococii virulenți în culturi de pneumococi nevirulenți nu se produce nicio transformare. La acea vreme rezultatele lui Avery nu au fost acceptate, mulți oameni de ştiință au considerat că nu fusese bine

izolat ADN bacterian şi că probabil un fragment proteic a determinat transformarea pneumococilor nevirulenţi în virulenţi.

Abia în 1952 un experiment realizat de Alfred Hershey şi Martha Chase demonstrează că ADN este materialul genetic.

Utilizând izotopii radioactivi de sulf ^{35}S pentru marcarea aminoacizilor din proteinelor virale şi de fosfor ^{32}P pentru marcarea radicalilor fosfat din acizii nucleici virali, Alfred Hershey şi Martha Chase au urmărit infecţia a două tipuri de bacteriofag T2: prima cu capsida marcată radioactiv şi a doua cu genom viral marcat radioactiv. Astfel, din culturile celulelor bacteriene de *Escherichia coli* infectate cu bacteriofag în care ADN era marcat radioactiv s-au identificat bacteriofagi cu genom marcat.

Din culturile bacteriene infectate cu bacteriofag în care capsida era radioactivă s-au identificat bacteriofagi replicaţi neradioactivi. S-a demonstrat astfel că materialul genetic care codifică informaţia necesară replicării noii generaţii de fagi este molecula care conţine fosfor, adică ADN (fig. 1.4).

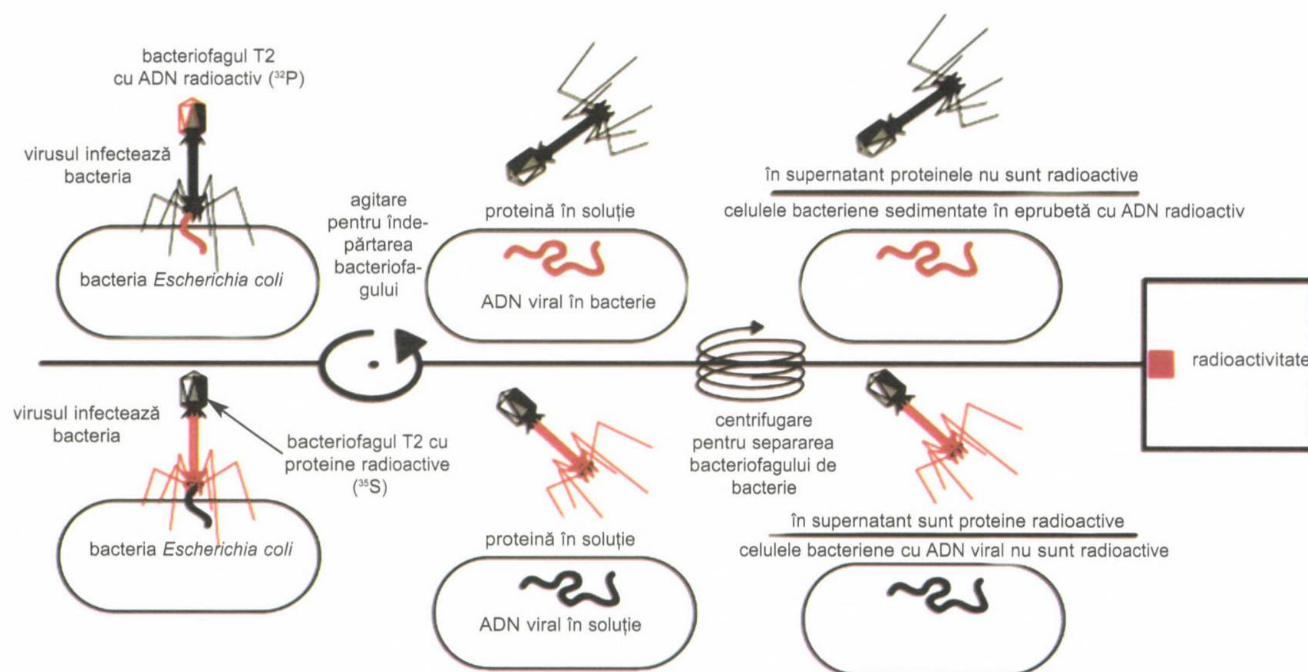


Fig. 1.4. Experimentul realizat de Alfred Hersey şi Martha Chase

În 1936, Wendell M. Stanley identifică acizi nucleici în virusul mozaicului tutunului-VMT. Ulterior (1937) Frederick Charles Bawden descoperă că VMT conţine ca genom acid ribonucleic ARN.

În 1957, H. Fraenkel-Conrat şi B. Singer demonstrează rolul ARN din VMT (fig 1.5). Ei separă proteina din capsidă, de ARN viral şi demonstrează că ARN este materialul genetic viral. Injectarea frunzelor de tutun cu virus hibrid compus din capsida proteică a unei tulpini de (VMT2) şi ARN de la altă tulpină (VMT1) determină formarea unor leziuni caracteristice virusului de la care a provenit ARN (VMT2).

Cu mult înainte de data acestei demonstraţii se cunoştea deja că ADN este o macromoleculă, un polimer compus din unităţi numite nucleotide care sunt de patru tipuri, dar nu se cunoştea modul în care aceste componente se leagă, care este structura şi cum sunt codificate informaţiile pentru a se transmite de la o generaţie la alta.

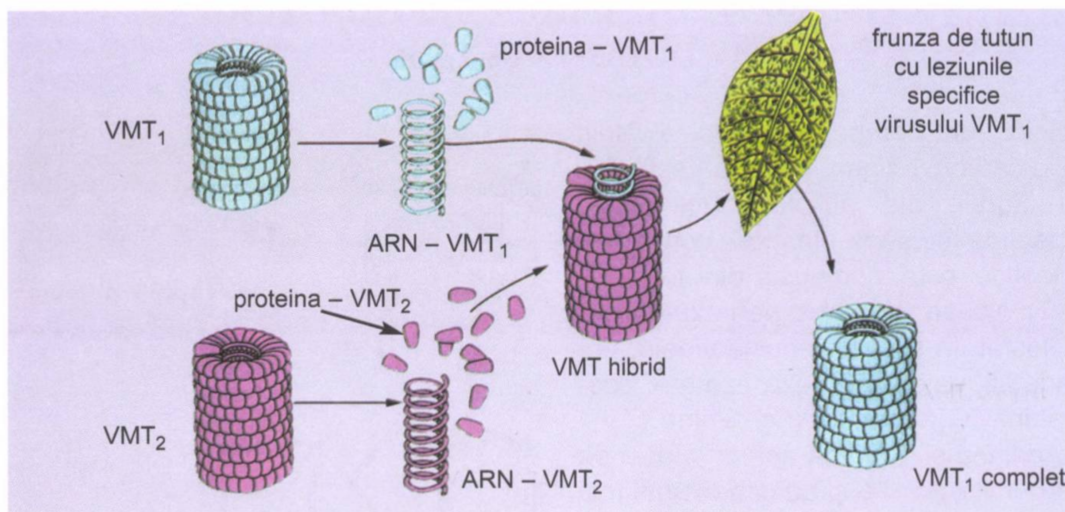


Fig. 1.5. Demonstrarea rolului ARN în determinarea caracterelor ereditare

În anul 1953, James Watson şi Francis Crick, studiind prin difracţie în raze Röntgen structura ADN, au reuşit să descopere poziţia atomilor şi au dedus că ADN este un dublu helix, descriind astfel structura macromoleculei de ADN (fig. 1.6).

Întrucât cercetările lor s-au realizat *in vitro* pe ADN extras din celule, a fost necesară confirmarea descoperirilor lor şi în ADN *in vivo,* fapt realizat de Maurice H. F. Wilkins, în acelaşi an 1953. Pentru rezultatele cercetărilor lor, cei trei au fost răsplătiţi cu Premiul Nobel în 1962.



Fig. 1.6.

EVALUARE

1. După primele rezultate ale analizei cantitative a cromozomilor, cercetătorii au bănuit că proteinele sunt responsabile de stocarea informaţiei genetice. Cercetări ulterioare au infirmat această bănuială. Indicaţi cinci argumente care să infirme rolul proteinelor în stocarea şi transmiterea caracterelor genetice.

2. Atât experimentele conduse de Frederick Griffith cât şi cele conduse de Avery au utilizat ca material biologic pneumococii. Prin ce se deosebesc cele două experimente şi care au fost concluziile formulate de coordonatorii lor?

3. Realizaţi un referat cu tema „Metoda ştiinţifică aplicată în experimentul realizat de H. Fraenkel-Conrat şi B. Singer”, în care să:

– definiţi metoda ştiinţifică;

– descrieţi etapele metodei ştiinţifice;

– imaginaţi aplicarea metodei ştiinţifice în cadrul experimentului realizat de H. Fraenkel-Conrat şi B. Singer.

4. Ce contribuţii au adus geneticii moleculare James Watson, Francis Crick şi Maurice H. F. Wilkins?

COMPOZIŢIA CHIMICĂ ŞI STRUCTURA ACIZILOR NUCLEICI

Acizii nucleici sunt compuşi organici alcătuiţi din elementele carbon, oxigen, hidrogen şi fosfor. Unităţile structurale ale acizilor nucleici se numesc nucleotide şi sunt structuri complexe. Fiecare nucleotidă este compusă din trei elemente (fig 1. 7): o bază azotată, o pentoză(glucid) şi un radical fosfat. În structura nucleotidelor pot intra cinci varietăţi majore de baze azotate: adenina (A), guanina (G), citozina (C), timina (T) şi uracilul (U). Adenina şi guanina aparţin clasei de baze azotate numite **purine** şi au dimensiuni mai mari, fiind compuse din două inele ce formează nucleul purinic. Citozina, timina şi uracilul aparţin clasei de baze azotate numite **pirimidine,** au dimensiuni mai mici, fiind compuse dintr-un singur inel ce constituie nucleul pirimidinic. Sinteza nucleotidelor începe cu ataşarea bazei azotate la pentoză, fapt ce duce la formarea unei nucleoside, şi continuă cu legarea unui radical fosfat de un atom de azot din carbonul C5 al pentozei nucleosidei, formându-se astfel nucleotida.

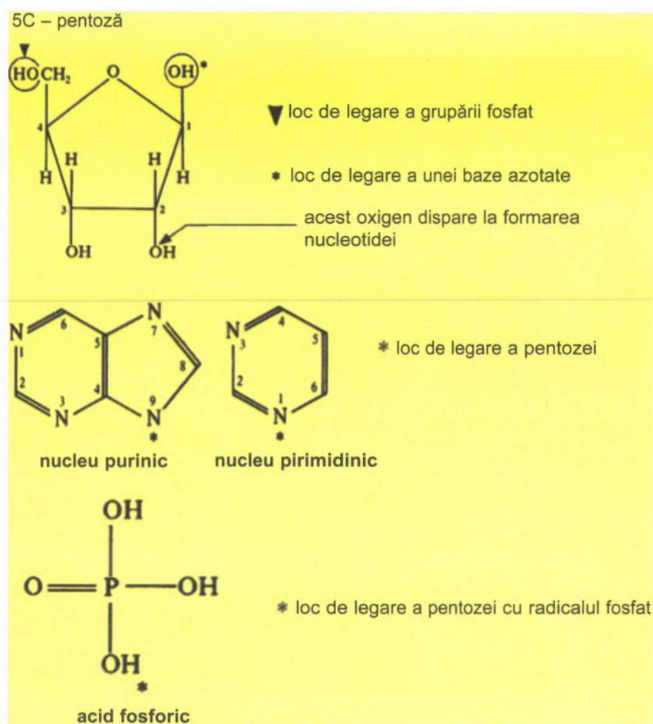


Fig. 1.7. Componentele nucleotidei.

Acizii nucleici sunt reprezentaţi de două clase majore de molecule: acid dezoxirobonucleic – ADN şi acid ribonucleic – ARN. Deşi atât ADN cât şi ARN sunt compuşi din nucleotide, între cele două molecule există deosebiri. Astfel, în nucleotidele ADN (fig. 1.8) pentoza este dezoxiriboza, iar bazele azotate pirimidinice sunt timina şi citozina; în nucleotidele ARN pentoza este riboza, iar bazele azotate pirimidinice sunt uracilul şi citozina.

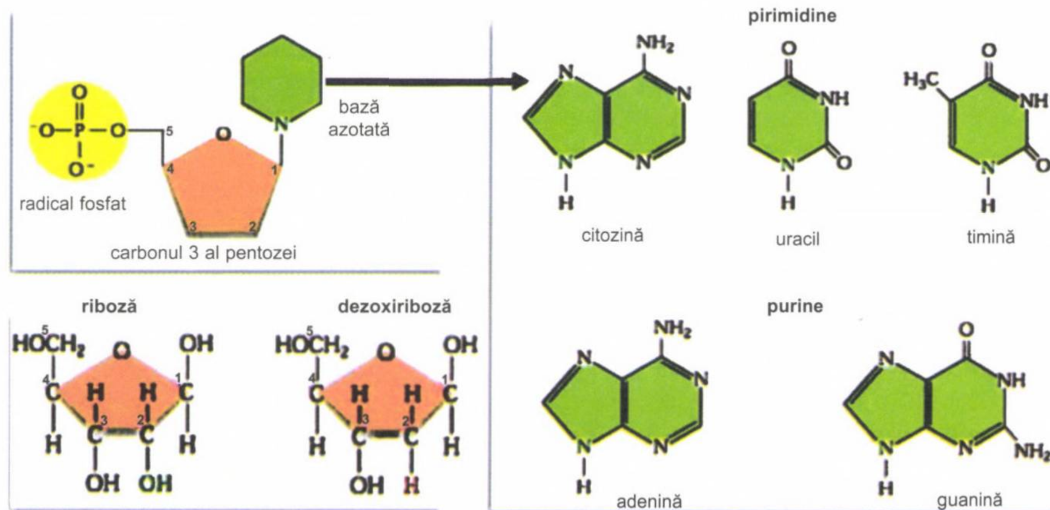


Fig. 1.8. Tipuri de baze, pentoze şi nucleotide.

Atât ADN cât şi ARN sunt macromolecule compuse din două sau o catenă polinucleotidică. În catena polinucleotidică, legăturile dintre nucleotide sunt realizate prin intermediul radicalilor fosfat. Aceştia formează legături covalente între atomul C5′ al pentozei unei nucleotide şi carbonul C3′ al altei nucleotide.

STRUCTURA PRIMARĂ ŞI SECUNDARĂ A ADN

Molecula de ADN este bicatenară, fiind formată din două catene polinucleotidice legate între ele prin legături slabe de hidrogen realizate întotdeauna între o bază azotată purinică şi una pirimidinică. Întotdeauna legăturile de hidrogen se formează în ADN între adenină şi timină(A-T, sau T-A) şi între citozină şi guanină (C-G sau G-C), motiv pentru care aceste perechi se numesc baze azotate complementare. Consecinţa acestui fapt este că, într-o moleculă bicatenară de ADN, numărul nucleotidelor ce conţin adenină este egal cu cel al nucleotidelor care conţin timină (A=T), iar numărul nucleotidelor care conţin citozină este egal cu cel al nucleotidelor care conţin guanină (C = G). Astfel, rezultă şi că, într-o moleculă bicatenară de ADN, suma nucleotidelor A+C este egală cu suma nucleotidelor T+G, deci A+C=T+G.

Secvenţa dezoxiribonucleotidelor din fiecare catenă a ADN alcătuieşte ***structura primară*** a acizilor nucleici (fig.1.9). Având în vedere că individualitatea unei dezoxiribonucleotide este dată de tipul de bază azotată ce intră în structura ei, putem reprezenta o nucleotidă prin litera de la începutul cuvântului ce denumeşte baza azotată care o alcătuieşte, respectiv A, T, C sau G. Astfel, o secvenţă de ADN care să redea structura primară a ADN ar putea fi reprezentată TACG etc. ca în figura anterioară.

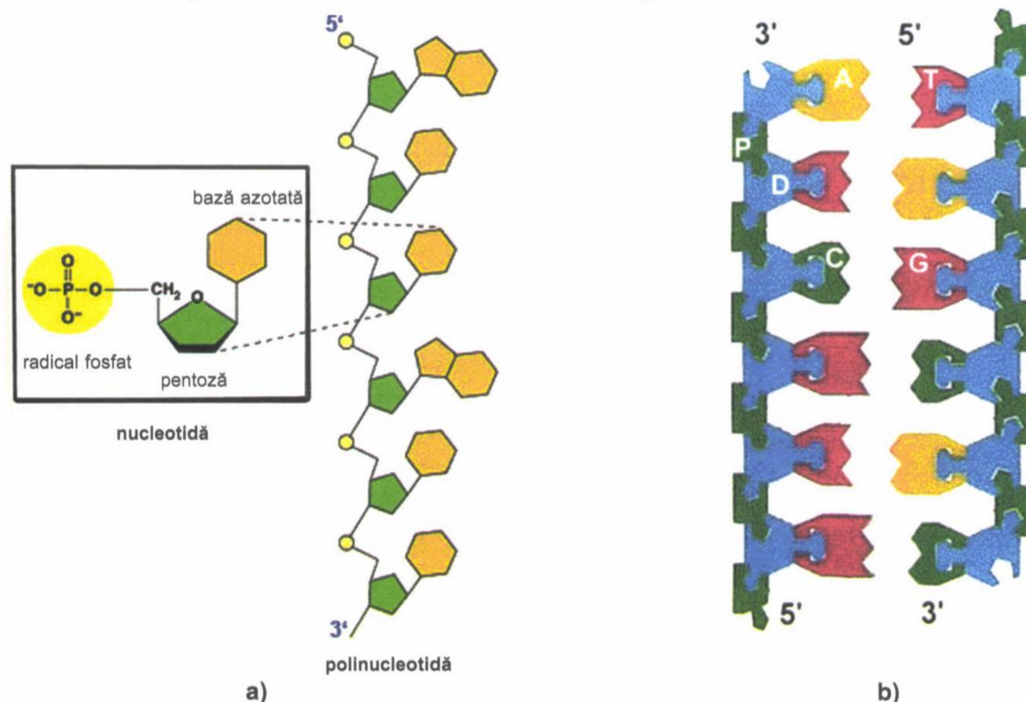


Fig. 1.9. Structura primară a ADN: **a)** formarea catenei polinucleotidice; **b)** diagramele unor catene de ADN.

Forma bicatenară a ADN datorată formării legăturilor de hidrogen între bazele azotate complementare alcătuieşte ***structura secundară*** a ADN (fig.1.10). Numărul de legături de hidrogen care se stabilesc între bazele azotate complementare ale celor două catene depinde de structura şi compoziţia nucleelor pirimidinic şi purinic, astfel că între adenină şi timină se formează două legături de hidrogen(A=T; T= A), iar între citozină şi guanină se formează trei legături de hidrogen

(C≡G, G≡C). Sensul de legare a nucleotidelor prin intermediul radicalilor fosfat diferă între cele două catene. Astfel, dacă într-o catenă sensul este C5' → C3', în catena complementară sensul va fi C3' → C5'.

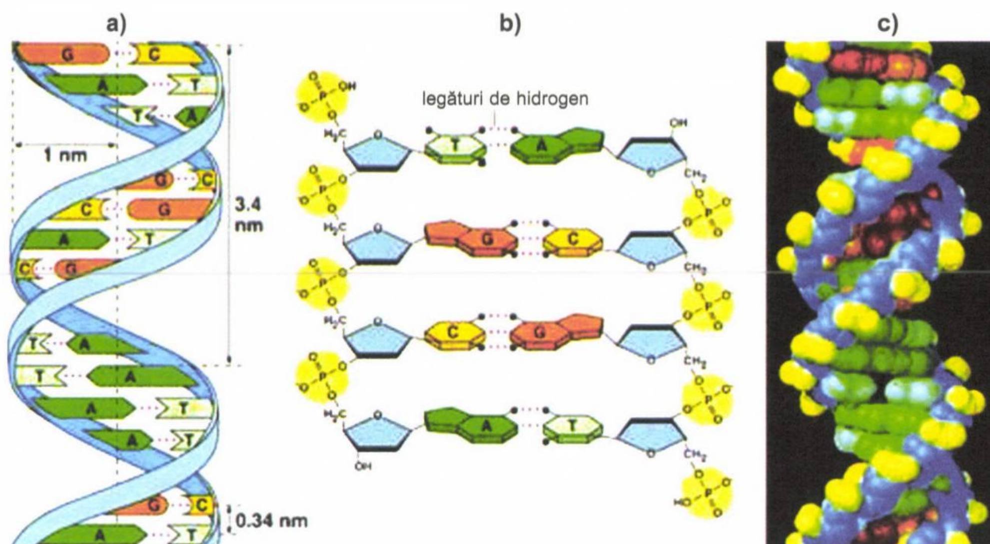


Fig. 1.10. Structura secundară a ADN.
a. Diagrama moleculei bicatenare de ADN: benzile albastre reprezintă dezoxiriboza şi radicalii fosfat. **b.** Detaliu care prezintă orientarea antiparalelă a celor două catene: una în sens 3' → 5', iar cealaltă în sens 5' → 3'. **c.** Model al ADN construit pe calculator.

Întrucât cele două catene ale moleculei de ADN sunt complementare, succesiunea bazelor azotate dintr-o catenă determină succesiunea bazelor din catena antiparalelă. Asfel, dacă pe o catenă există o regiune cu secvenţa TACAATG, în dreptul ei pe catena opusă se va afla secvenţa ATGTTAC.

Modul în care se realizează legăturile între cele două catene polinucleotidice antiparalele are drept consecinţă forma de dublu helix dextrogir (rotaţii spre dreapta), înfăşurat în jurul unui ax. Distanţa dintre două nucleotide succesive este de 3,4 Å, iar pasul eliciei este de 34 Å, ceea ce corespunde la 10 perechi de nucleotide. Diametrul helixului este de 20Å.

TIPURI DE ARN – STRUCTURĂ ŞI FUNCŢII

Acidul ribonucleic ARN este o macromoleculă, un polimer compus din ribonucleotide cu o structură, în general, monocatenară. Ribonucleotidele sunt compuse din aceleaşi elemente ca şi dezoxiribonucleotidele: o bază azotată, o pentoză şi un radical fosfat. Spre deosebire de dezoxiribonucleotide, ribonucleotidele conţin pentoza riboză, iar în loc de timină baza pirimidinică uracil.

Şi în catena ARN nucleotidele realizează legături prin radicalul fosfat (legături fosfodiesterice) între C5' al ribozei unei nucleotide şi C3' al ribozei nucleotidei următoare fapt ce determină polaritatea catenei (fig. 1.11).

ARN are o mare eterogenitate structurală şi funcţională. O celulă conţine mai multe tipuri de ARN, trei dintre acestea jucând un rol major în exprimarea caracterelor genetice, adică în sinteza proteică: ARN mesager (ARNm), ARN de transfer(ARNt) şi ARN ribozomal (ARNr). Sinteza acestora se realizează pe baza informaţiei din ADN.

ARNm – este o moleculă lineară (fig. 1.12) cu dimensiuni variabile, având o secvenţă de nucleotide complementară cu secvenţa unei catene de ADN a cărei informaţie genetică a copiat-o. În celulă acest ARNm reprezintă 2-5% din cantitatea totală de ARN, funcţia lui fiind aceea de a copia

informația din ADN și a o aduce la locul sintezei proteice (transcripție).

ARNt – este o moleculă cu dimensiuni relativ reduse (fig 1.13), conține circa 77-87 de nucleotide care se dispun sub forma unei frunze de trifoi menținută prin formarea pe anumite porțiuni a unui număr de legături de hidrogen, motiv pentru care posedă regiuni bicatenare ce alternează cu cele monocatenare. În mitocondrii se pot afla peste 20 de tipuri de ARNt, în timp ce în citoplasma celulelor eucariote numărul tipurilor de ARNt poate să varieze între 40 și 60. Fiecare moleculă de ARNt prezintă o regiune numită anticodon, plasată în bucla centrală, și o regiune de recunoaștere și legare a unui anumit aminoacid, plasată la polul opus anticodonului. Regiunea numită anticodon este compusă dintr-o secvență de trei nucleotide care au rolul de recunoaștere a unui segment de trei nucleotide, numit codon, aflat în structura ARNm. ARNt reprezintă aproximativ 15% din totalul ARN din celulă și are rolul de a transfera aminoacizii la locul sintezei proteice din celulă (intervine în translație).

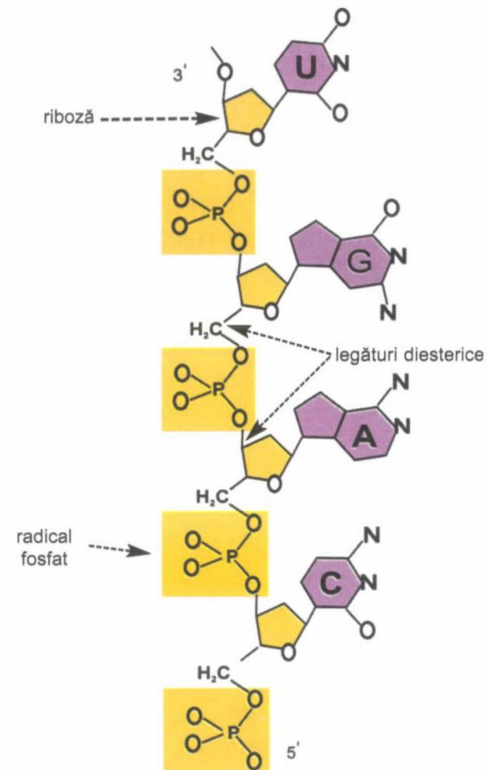


Fig.1.11. Structura monocatenară polinucleotidică a macromoleculei de ARN.

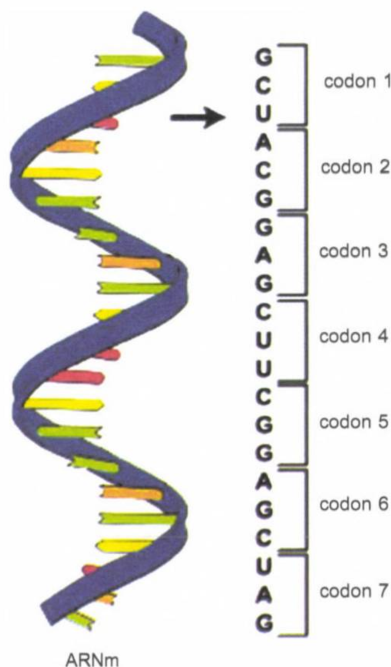


Fig.1.12. ARN mesager.

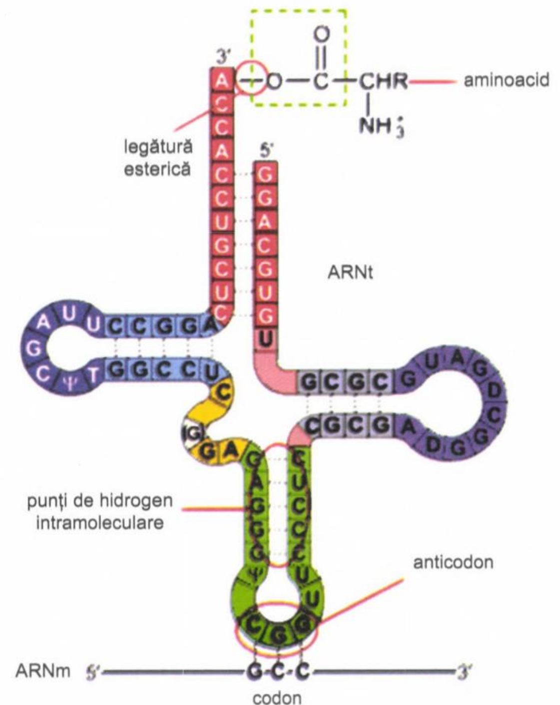


Fig. 1.13. ARN de transfer.

ARNr – intră în structura ribozomilor, având un rol important în sinteza proteinelor (translaţie). În celula eucariotă ribozomii sunt constituiţi din două subunităţi: subunitatea mare (60S, unde S este unitate Svedberg utilizată în aprecierea greutăţii moleculare după care se fac separările prin ultracentrifugare) şi subunitatea mică (40S). Fiecare din aceste subunităţi este compusă din molecule de ARNr şi proteine (fig. 1.14). Subunitatea mare conţine ARNr 5S, 5.8S şi 28S combinat cu aproximativ 50 de proteine. Subunitatea mică este compusă din ARNr 18S şi aproximativ 30 de proteine.

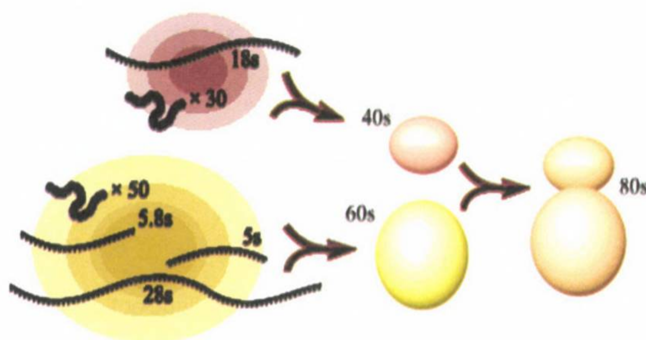


Fig. 1.14. ARNr – constituirea ribozomilor.
Ansamblul celor două subunităţi are 80S care nu rezultă din simpla însumare a componentelor sale.

Spre deosebire de alte tipuri de ARN, ARNr reprezintă 80% din totalul ARN celular şi cea mai mare parte este sintetizată în nucleoli. Tipurile de ARNr au funcţii specifice în sinteza proteinelor: ARNr 28S are rol catalitic, intrând în structura unei enzime implicate în sinteza proteică (peptidiltransferaza), ARNr 18S are rol de recunoaştere intervenind în poziţionarea corectă a ARNm şi a enzimelor. Totodată ARNr are şi rol structural deoarece arhitectura sa tridimensională se constituie într-o adevărată schelă de construcţie pe care se asamblează proteinele ribozomale.

Alături de tipurile de ARN implicate în sinteza proteică au fost identificate şi alte molecule de ARN ca: ARN viral, ARN nuclear mic (snARN – small nuclear RNA), ARN nucleolar mic (sno RNA-small nucleolar RNA), microARNs (miARNs) reglează exprimarea ARNm, $_{XIST}$ARN care inactivează unul din cei doi cromozomi X din celulele vertebratelor de sex feminin, şi alte tipuri de ARN aflate în cantităţi foarte mici, iar numărul acestor tipuri continuă să crească.

ARN nuclear mic este situat în nucleu şi intervine în maturarea ARNm, în catalizarea unor reacţii, în menţinerea stabilităţii segmentelor terminale cromosomale (telomerilor), iar recent s-a descoperit că poate funcţiona ca un comutator chimic stimulând sau inhibând activitatea unor gene.

Ca şi ADN, pentru a-şi îndeplinii funcţiile, ARN formează punţi de hidrogen între bazele azotate din anumite regiuni, constituind astfel o structură secundară care îmbracă forme ca bucle, cute interne caracteristice, după care pot fi identificate anumite tipuri de ARN.

Au fost identificate şi forme de ARN bicatenare (engl. *double-stranded* RNA – dsRNA) în genomul unor virusuri precum şi mici molecule în nucleul unor eucariote.

Aplicaţie practică

Modelarea structurii secundare a ADN

Materiale necesare: jeleuri roşii şi mov închis în formă rotundă, caramele verzi, galbene, roz şi maro, scobitori şi sfoară fină şi ac mare prin care să puteţi trece sfoara.

Mod de lucru

Stabiliţi ce bază azotată reprezintă fiecare culoare de caramele (de exemplu: roz – adenina, galben – timina, verde – citozina şi maro – guanina).

Stabiliţi ce jeleu reprezintă pentoza şi ce jeleu reprezintă radicalul fosfat (de exemplu, roşu pentru pentoză şi mov pentru fosfat).

Tăiaţi jeleurile la dimensiuni de 2,5 cm.

Grupaţi în două jumătăţi jeleurile roşii şi mov.

Tăiaţi două bucăţi egale de sfoară. Cu fiecare bucată de sfoară procedaţi în următorul mod: băgaţi capătul sforii în urechea acului şi apoi introduceţi acul şi sfoara în jeleuri, alternându-le de-a lungul sforilor pe cele roşii cu cele mov. Lăsaţi distanţe egale între cele două tipuri de jeleuri de pe fiecare sfoară.

Aţi obţinut astfel două şiraguri cu jeleuri dispuse altern: roşii şi mov.

Cu ajutorul scobitorilor conectați câte două caramele de culori diferite respectând complementaritatea între bazele azotate (de exemplu galbenă-roz; verde-maro)

Cu ajutorul scobitorilor conectați perechile de caramele de jeleurile care reprezintă pentoza (roşii) astfel încât caramelele să fie plasate între şiragurile de jeleuri.

Ţineți bine de capetele şiragurilor şi rotiți uşor spre dreapta numai capete de la un pol. Veți obține astfel un model al structurii secundare a ADN.

EVALUARE

1. Selectaţi răspunsul corect.

I. Legăturile între perechile de baze complementare sunt:

a. fosfodiesterice
b. peptidice
c. de hidrogen
d. covalente

II. Glucidul din ADN este:

a. riboza
b. glucoza
c. fructoza
d. dezoxiriboza

III. Sunt perechi de baze purinice:

a. adenina şi citozina
b. adenina şi uracilul
c. adenina şi timina
d. adenina şi guanina

IV. În nucleotide legăturile intramoleculare sunt legături:

a. de hidrogen
b. ionice
c. covalente
d. peptidice

V. Între timină şi adenină se formează:

a. trei punți de hidrogen
b. o punte de hidrogen
c. două punți de hidrogen
d. legături covalente

2. Precizaţi dacă următoarele afirmaţii privind ADN sunt adevărate sau false.

a. Cele două catene polinucleotidice se rotesc spre dreapta.

b. Cele două catene polipeptidice se leagă prin punți de hidrogen formate între A şi A şi respectiv între T şi G.

c. Purinele şi pirimidinele sunt în interiorul dublului helix, iar pentozele şi radicalii fosfați se află pe partea exterioară a dublului helix.

d. Analiza bazelor azotate ale moleculelor de ADN extrase de la multe organisme a demonstrat că la toate probele cantitatea de adenină este egală cu cea de timină, iar cea de guanină este egală cu cea de citozină.

3. Activități virtuale

a. Utilizați CD-ROM-INTUITEXT – Lecții interactive de biologie de la tema „Structura acizilor nucleici" şi, respectând instrucțiunile, realizați o structură secundară de ADN.

b. Descoperiți, utilizând CD-ROM-INTUITEXT Lecții interactive de biologie de la tema „Structura acizilor nucleici", formulele chimice ale componentelor nucleosidelor ARN, efectuând activitatea virtuală privind structura ARN.

FUNCȚIILE MATERIALULUI GENETIC

Structura ADN îi permite să îndeplinească două funcții. Una dintre ele asigură reproducerea sa fidelă, asigurând funcția replicativă sau autocatalitică. A doua funcție este cea heterocatalitică care constă în biosinteza proteinelor caracteristice şi respectiv a unor enzime specifice celulei.

FUNCȚIA AUTOCATALITICĂ

Înainte ca celula să se dividă, ADN-ul său se replică, adică se dublează. Întrucât cele două catene ale ADN sunt compuse din perechi de baze complementare, secvența de nucleotide a fiecărei catene polinucleotidice asigură automat informația necesară producerii catenei pereche.

Deci, dacă se separă catenele perechi ale unei molecule de ADN (fig. 1.15), fiecare catenă poate fi utilizată ca model (matriță), pentru producerea catenei complementare. Fiecare catenă matriță şi cu cea nouă, complementară, vor forma împreună o nouă moleculă de ADN dublu helix, copie identică a moleculei originare.

Procesul replicației decurge cu intervenția unui grup de enzime care asigură acuratețea copierii macromoleculei de ADN.

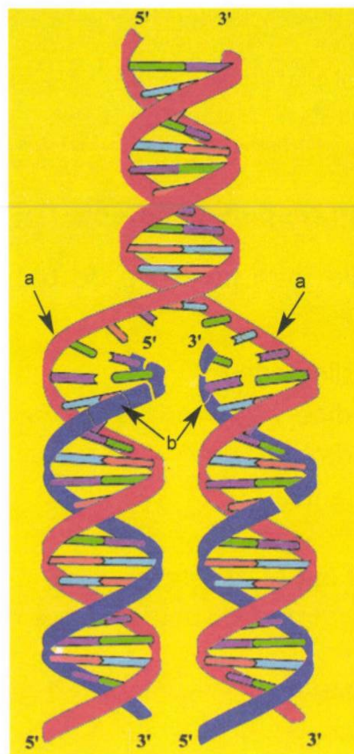


Fig. 1.15. Replicație:
a) catene matriță; b) catene nou sintetizate.

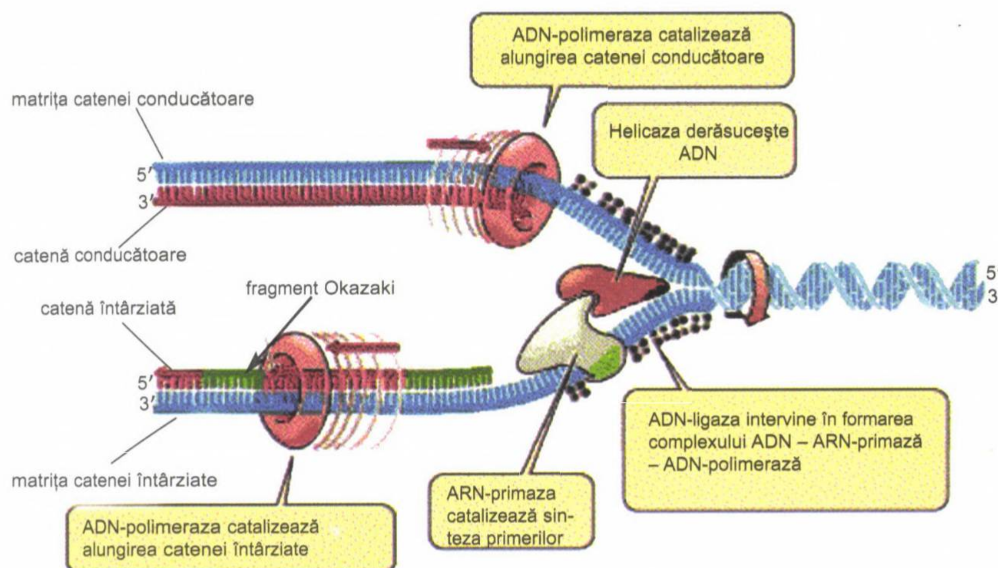


Fig. 1.16. Replicația ADN.

Replicația (fig.1.16) începe cu parțiala derăsucire a dublului helix în regiunea cunoscută sub numele de furcă de replicație. Această derăsucire este realizată prin intervenția enzimei ADN-helicază care determină şi ruperea punților de hidrogen dintre bazele azotate complementare. Astfel, în urma acțiunii ADN-helicazei, pe un anumit segment cele două catene ale ADN sunt separate şi pot fi identificate ca bucle (fig.1.17) ce constituie unități replicative (la procariote) sau repliconi (la eucariote).

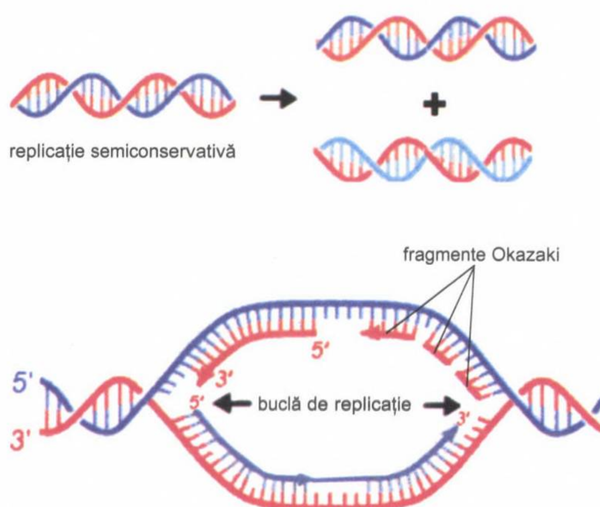


Fig. 1.17. Bucle la nivelul repliconilor.

La eucariote s-a demonstrat că în timpul interfazei ciclului celular, şi anume în perioada S când are loc dublarea cantității de ADN, într-un anumit moment există mai multe locuri de inițiere a sintezei ADN, mai mulți repliconi funcționali în acelaşi timp.

După separarea catenelor, devin expuse bazele lor azotate, astfel încât noi nucleotide complementare să poată forma cu ele punți de hidrogen. Pentru aceasta intervine enzima ADN-polimeraza care ocupă poziția la locul unde va începe sinteza noilor catene. Ca ADN-polimeraza să se situeze la locul unde începe sinteza, intervine un scurt fragment de ARN numit ARN primer, complementar fragmentului inițial al catenei de ADN matriță.

ARN primer este dispus pe bază de complementaritate de-a lungul catenei de ADN matriță cu ajutorul enzimei ARN-polimeraza.

Imediat după ocuparea poziției de inițiere a sintezei, ADN-polimeraza determină adăugarea, nucleotidă după nucleotidă, în ordine exactă complementară catenei ADN matriță.

Activitatea ADN-polimerazei este dependentă de catena matriță a ADN ce se replică, astfel ea va „citi" secvența bazelor azotate din matriță şi va asigura sinteza catenei complementare. Catena matriță este întotdeauna citită în sensul 3' → 5' şi ca urmare noua catenă de ADN trebuie să fie sintetizată în sensul 5' → 3'.

ADN-polimeraza catalizează atât formarea punților de hidrogen între fiecare nucleotidă nou venită şi nucleotidele complementare din ADN matriță, cât şi reacția dintre radicalul fosfat legat de carbonul 5' al nucleotidelor ce vin şi gruparea liberă OH legată de carbonului 3' din capătul catenei polinucleotidice aflată în formare. Ca urmare, noua catenă de ADN creşte numai în sensul 5' → 3'. Această catenă se sintetizează mai timpuriu şi se numeşte catenă conducătoare (engl. *leading strand*).

Cealaltă catenă polipeptidică formată pe baza matricei surori complementare se alungeşte în sensul opus 3' → 5', mai târziu şi discontinuu, fiind numită catenă întârziată (engl. *lagging strand*). Sinteza catenei întârziate se realizează pe bucăți numite fragmente Okazaki, ce sunt apoi legate între ele prin intervenția enzimei ADN-ligaza. La procariote fragmentele Okazaki sunt formate din 1000-2000 nucleotide, în timp ce la eucariote acestea au 100-200 nucleotide.

Ultima etapă în replicația ADN constă în îndepărtarea ARN primer şi completarea golului cu ADN. Acest proces este asigurat de un alt tip de ADN-polimerază care catalizează descompunerea ARN primerului şi înlocuirea lui cu dezoxiribonucleotide.

Deoarece fiecare nouă catenă de ADN este complementară vechii catene matriță a ADN, prin replicație se formează două copii identice ale ADN dublu helix. Fiecare nouă moleculă de ADN conține o catenă veche şi una nou sintetizată, motiv pentru care replicația este semiconservativă.

Replicația semiconservativă a fost anticipată chiar de către descoperitorii structurii ADN James Watson și Francis Crick încă din 1953. Abia în 1958, însă, a putut fi demonstrată experimental de Matthew Meselson și Frank Stahl prin tehnica ultracentrifugării analitice.

Ultracentrifugarea analitică este o tehnică de separare a moleculelor dintr-un amestec prin ultracentrifugare, adică centrifugare la câteva sute de rotații pe minut (RPM). La această viteză forța centrifugă devine suficient de mare pentru a induce un gradient de densitate. Datorită gradientului de densitate se produce ordonarea componentelor unei soluții în funcție de masa lor: cele mai grele spre exteriorul mișcării de rotație, cele mai ușoare spre interior (într-o ultracentrifugă se introduc eprubete care conțin soluția de analizat, iar pe timpul centrifugării eprubetele sunt dispuse orizontal, astfel că după centrifugare componentele din soluție care au masă mare se dispun spre baza eprubetei, iar cele cu masă mai mică spre gura eprubetei).

Gradientul de densitate poate duce la separarea moleculelor dintr-o soluție în funcție și de compoziția lor în izotopi. Astfel, dacă este ultracentrifugată o soluție cu un amestec de molecule de ADN dintre care unele au încorporat numai ^{14}N (ușor) și altele numai ^{15}N (greu), cele două tipuri de molecule de ADN se vor separa în benzi distincte în eprubetele de ultracentrifugare (cele cu ^{14}N în banda superioară, iar cele cu ^{15}N într-o bandă inferioară).

În experimentul lor (fig.1.18), Meselson și Stahl au cultivat inițial bacteria *Escherichia coli* într-un mediu cu ^{15}N și datorită acestui fapt moleculele de ADN au încorporat în radicalii fosfat numai ^{15}N.

După câteva generații, Meselson și Stahl au schimbat mediul de cultură cu unul care conținea numai ^{14}N. Au luat apoi la diferite intervale de timp probe din cultură, au extras ADN și l-au ultracentrifugat.

În probele luate din prima generație de bacterii cultivate în ^{14}N au identificat formarea unei benzi de ADN intermediare între benzile normale caracteristice ADN cu ^{15}N și cea caracteristică cu ADN ^{14}N, fapt ce a demonstrat că moleculele de ADN ale descendenților conțineau un amestec de ADN originar și ADN nou sintetizat.

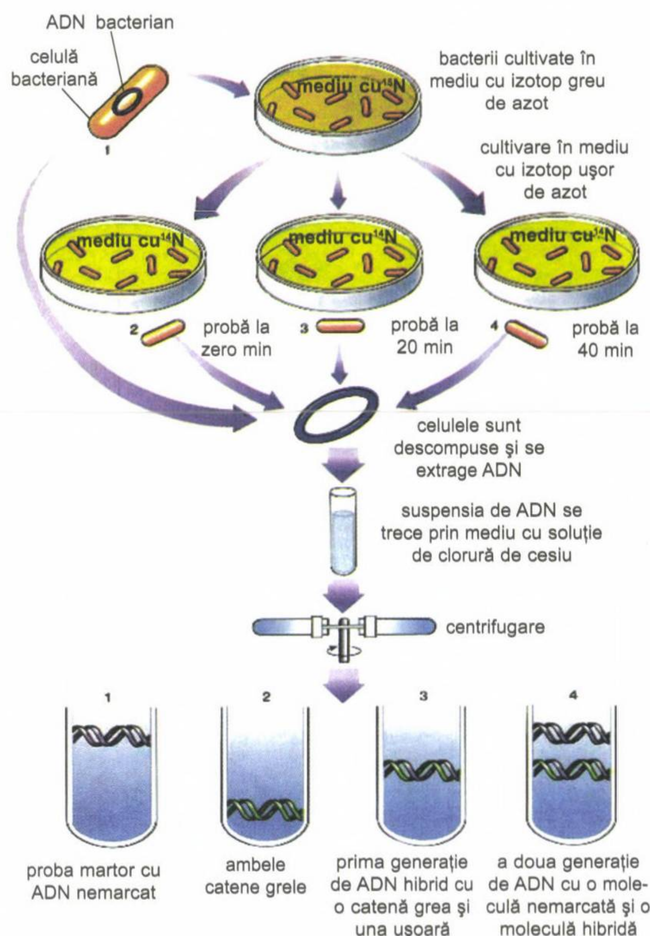


Fig. 1.18. Experimentul Meselson – Stahl. Bacteriile au fost cultivate inițial timp de câteva generații în mediu cu izotop greu de azot (^{15}N) și apoi transferate în mediu cu izotop normal, ușor, de azot (^{14}N). La intervale variate probele de ADN au fost colectate și ADN a fost dizolvat în soluție de clorură de cesiu care a fost rapid centrifugată.

În ADN extras de la a doua generație au identificat două benzi: una în poziția intermediară ca și cea identificată în prima probă analizată și alta corespunzătoare poziției benzii caracteristice ADN cu ^{14}N. Aceste rezultate au demonstrat că, pe măsură ce sunt copiate, catenele de ADN rămân intacte.

Meselson și Stahl au interpretat rezultatele experimentului în modul următor: după o rundă

de replicație fiecare moleculă fiică de ADN era hibridă, posedând o catenă „grea” parentală şi o catenă „uşoară” nou sintetizată. Când aceste molecule hibride de ADN se replică, fiecare dintre ele contribuie cu o catenă „grea” pentru a forma o moleculă hibridă şi cu o catenă „uşoară” pentru a forma o moleculă de ADN cu ambele catene „uşoare”. Astfel acest experiment a confirmat clar predicția emisă de Watson şi Crick privind replicația ADN după modelul semiconservativ.

Procesul replicației ADN este uimitor în toate organismele, dar probabil cel mai greu de imaginat în celulele umane. Suma tuturor genelor în celulele umane este estimată la aproximativ 3 miliarde de perechi de baze, iar şi mai uimitor este că o singură catenă dintr-o moleculă de ADN conține peste 250 milioane de perechi de baze azotate. Cu toate acestea numărul de erori în replicație este extrem de mic raportat la dimensiunile imense ale ADN nuclear. O eroare are loc în medie o dată la 10-100 de miliarde de baze azotate încorporate în catenele nou formate ale ADN.

Aplicație practică

Extragerea ADN din celule eucariote

Materiale necesare

Bulb de ceapă, banană, sare, apă caldă, mixer, detergent lichid, scobitori, mojar, strecurătoare fină, alcool sanitar.

Mod de lucru

Plasați în mixer fragmente secționate din materialul biologic, adăugați o linguriță de sare şi puțină apă caldă (60-70°C).

Amestecați conținutul mixerului timp de 5-10 secunde la viteză mică.

Strecurați în mojar lichidul obținut fără să depăşiți jumătate din capacitatea mojarului.

Adăugați peste lichidul colectat 2 lingurițe de detergent lichid şi amestecați uşor cu o scobitoare, astfel încât să nu se formeze bule.

Adăugați peste lichidul din mojar alcool până la umplerea acestuia.

După 5′, folosindu-vă de scobitori, extrageți filamentele care s-au ridicat la suprafața lichidului. Acestea sunt macromolecule de ADN.

EVALUARE

1. Selectați răspunsul corect:

I. În urma analizei unui acid nucleic s-au identificat următoare procente de baze azotate: A 32%; G 18%; C 17% şi T33%. Acest acid nucleic este:

a. ARN monocatenar
b. ADN monocatenar
c. ARN bicatenar
d. ADN bicatenar

II. Ce tip de model de replicație a fost eliminat în urma analizei probelor obținute după schimbarea mediului de cultură cu cel care conținea ^{14}N ?

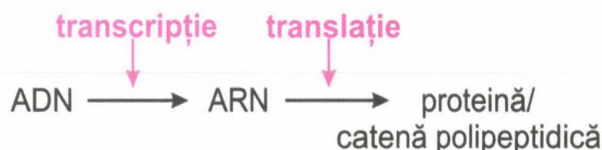
a. modelul semiconservativ
b. modelul conservativ
c. modelul dispersiv
d. modelul recombinant

2. Ce procent de citozină există într-o meleculă bicatenară de ADN, dacă adenina reprezintă 38%?

3. Procentul citozinei într-o moleculă bicatenară de ADN este 21. Ce procent reprezintă timina?

FUNCȚIA HETEROCATALITICĂ A MATERIALULUI GENETIC

Funcția heterocatalitică constă în decodificarea informației genetice prin două procese, transcripție şi translație, într-o proteină sau enzimă specifică celulei. Procesul de decodificare a informației genetice este cunoscut şi ca ***dogmă centrală a geneticii*** (fig.1.19) care se reprezintă succint astfel:



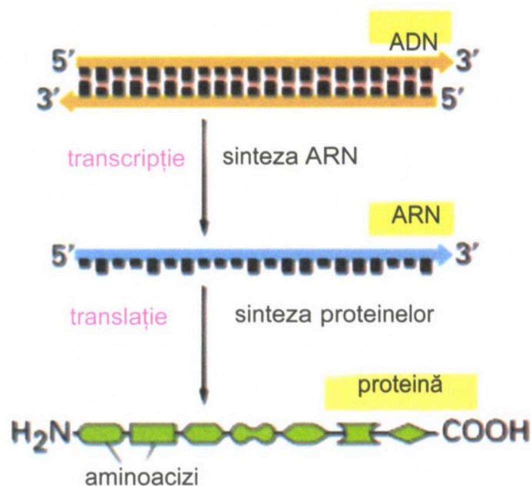


Fig. 1.19. Dogma centrală a geneticii.

Cercetări ulterioare formulării dogmei centrale a geneticii au condus la descoperirea modului particular în care virusurile care au material genetic compus din ARN, prin intermediul enzimei revers-transcriptaza, sintetizează un ADN, după care procesul de decodificare urmează aceleaşi etape. În cazul acestor virusuri dogma suferă o modificare în care prima săgeată este dublată de una în sens invers.



La capătul procesului de decodificare nu se află întotdeauna o proteină ci o parte din aceasta, adică o catenă polipeptidică (de exemplu hemoglobina din hematii conține două tipuri de catene polipeptidice, două α şi două β, fiecare codificată de o anumită genă, deci la capătul procesului de decodificare a unei gene va fi o catenă polipeptidică şi nu proteina completă, hemoglobina).

Celula îşi protejează ADN interpunând între acesta şi proteine produşi intermediari (ARN), protejând în felul acesta ADN, care rămâne departe de efectul caustic al citoplasmei, putând fi totodată copiat într-o multitudine de copii în ARN. Totodată reglarea expresiei genelor (fragmente de ADN) poate fi mai eficientă prin controlul specific al fiecărei componente care se interpune în fluxul informației de la ADN la proteine. Cu cât sunt mai multe elemente pe aceată cale, cu atât sunt mai multe oportunități de control în diferite circumstanțe.

TRANSCRIPȚIA

Transcripția reprezintă copierea informației genetice din „arhiva" ADN într-o catenă complementară de ARNm.

Procesul implică participarea unui variat echipament enzimatic format din holoenzime ARN-polimeraze. Aceste complexe dezrăsucesc şi desfac punțile de hidrogen din ADN, recrutează ribonucleotidele şi le potrivesc pe bază de complementaritate cu bazele azotate perechi din secvența de ADN.

Procesul transcripției este destul de asemănător la procariote şi eucariote. Una din diferențe constă în faptul că eucariotele conțin trei tipuri de ARN-polimerază (I, II, III) în loc de una singură cum au celulele procariote. Fiecare tip de ARN-polimerază din celula eucariotă este responsabil de sinteza unei anumite clase de ARNt.

Transcripția este descrisă ca derulându-se în trei etape: inițierea, alungirea şi încheierea (fig. 1.20).

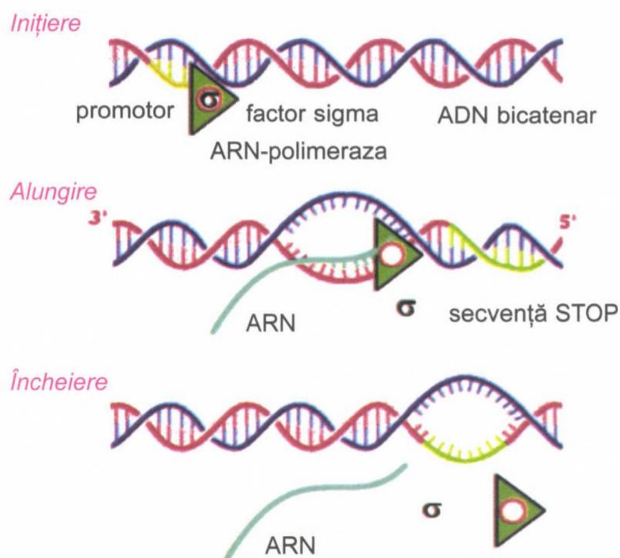


Fig.1.20. Etapele transcripției.

Inițierea transcripției începe când ARN-polimeraza recunoaşte începutul unei gene astfel încât să poată identifica unde începe sinteza unui ARNm. ARN-polimeraza este direcționată spre locul de start al transcripției de una din subunitățile sale care are afinitate pentru o secvență specifică de ADN situată la începutul unei gene. Această secvență se numeşte **promotor**. Acesta este un anumit fragment unidirecțional din catena de ADN care interacționează cu ARN-polimeraza, determinând atât unde să înceapă , cât şi în ce direcție să se realizeze sinteza ARNm. Astfel transcripția nu poate începe în orice segment al ADN, ci numai din regiunile care constituie promotori.

În plus, o mică proteină numită factorul sigma (fig. 1.21) se ataşează de ARN-polimerază şi o stabilizează, legând-o de catena de ADN ce este transcrisă. Apoi ARN-polimeraza rupe punțile de hidrogen din ADN, separă catenele acestuia, determină formarea buclei, permițând astfel împerecherea primei ribonucleotide cu o dezoxiribonucleotidă complementară dintr-o singură catenă polinucleotidică a ADN, catenă numită antisens, iar cealaltă catenă a buclei de ADN care nu se copiază se numeşte catenă sens.

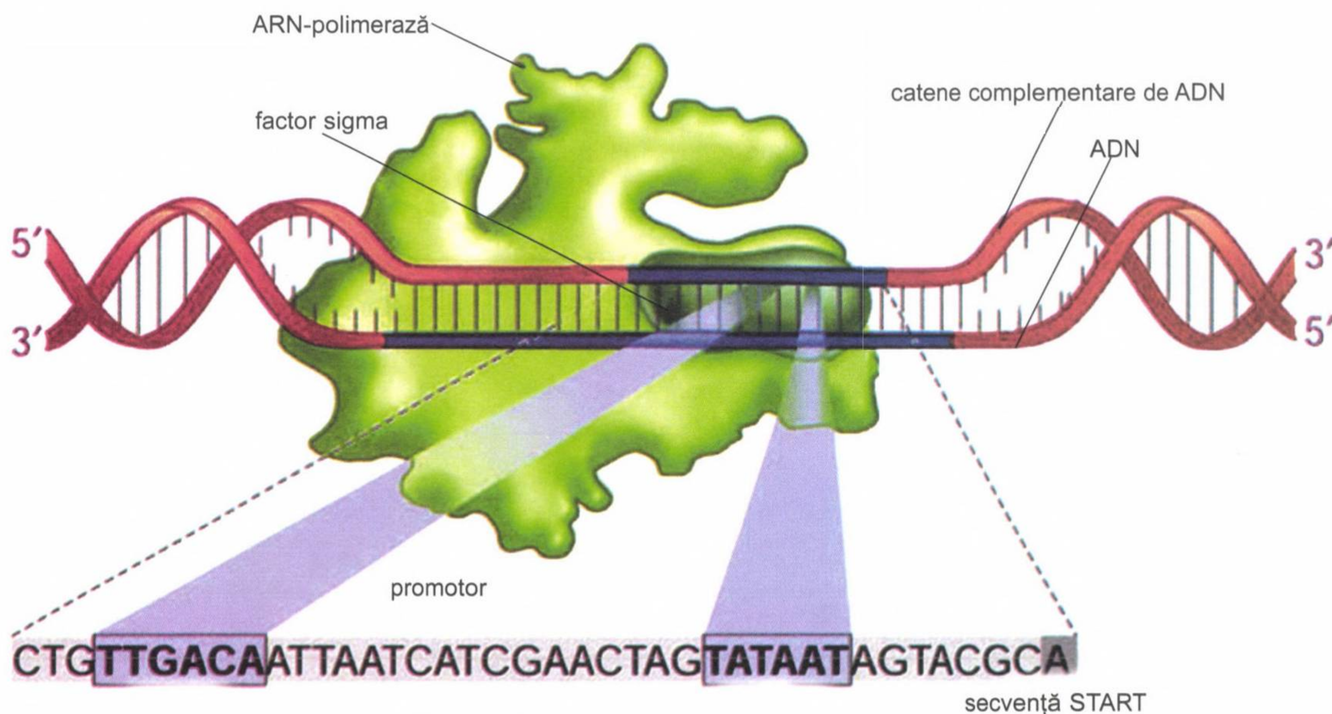


Fig. 1.21. Proteina sigma recunoaşte promotorul.

În faza de **alungire** se realizează creşterea catenei de ARNm prin formarea legăturilor fosfodiesterice succesive în sensul 5' → 3'. Alungirea catenei de ARNm este catalizată de miezul enzimei ARN-polimerază şi se realizează cu o viteză de 60 de nucleotide/s. Deoarece este

sintetizată o singură catenă şi numai într-un sens, nu se formează fragmente Okazaki.

Încheierea transcripţiei (fig. 1.22) diferă la procariote faţă de eucariote. Astfel, la procariote, transcripţia se derulează până la întâlnirea unei secvenţe de încheiere din ADN, moment în care se detaşează ARN-polimeraza de catena de ADN transcrisă şi ARNm sintetizat este eliberat, fiind astfel disponibil pentru utilizarea imediată de către celulă.

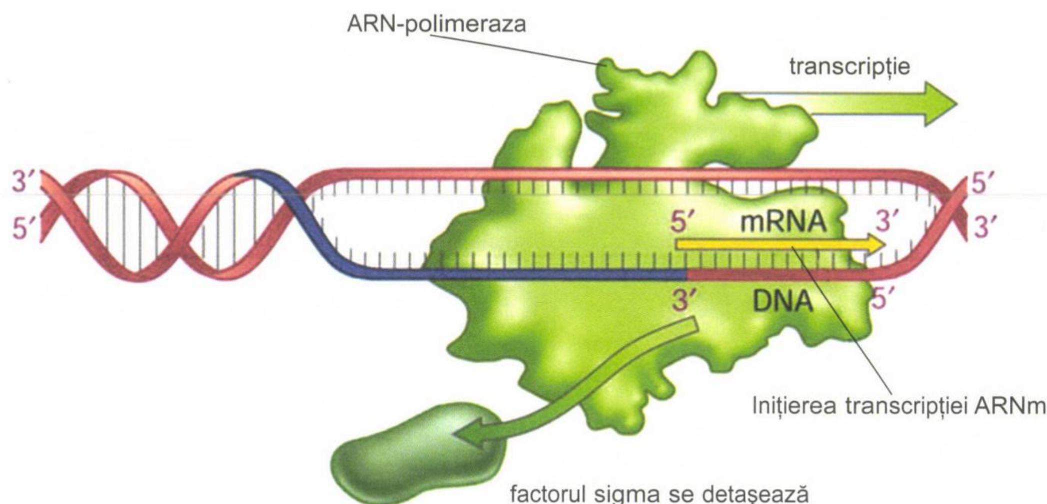


Fig. 1.22. Încheierea transcripţiei.

La eucariote, ARN-polimeraza continuă să funcţioneze în timp ce ARNm se desprinde prin intervenţia unor substanţe cu rol de semnal.

Proaspătul ARNm nu poate fi utilizat imediat, fiind inactiv.

El va suferi procese de maturare prin care se asigură creşterea stabilităţii sale şi transformarea într-o moleculă activă din punct de vedere biologic.

La procariote (fig.1.23, a), transcripţia se desfăşoară în citoplasmă, iar ARNm sintetizat conţine informaţia genetică pentru mai multe proteine, fiind transcris odată 80-100% din tot genomul bacterian.

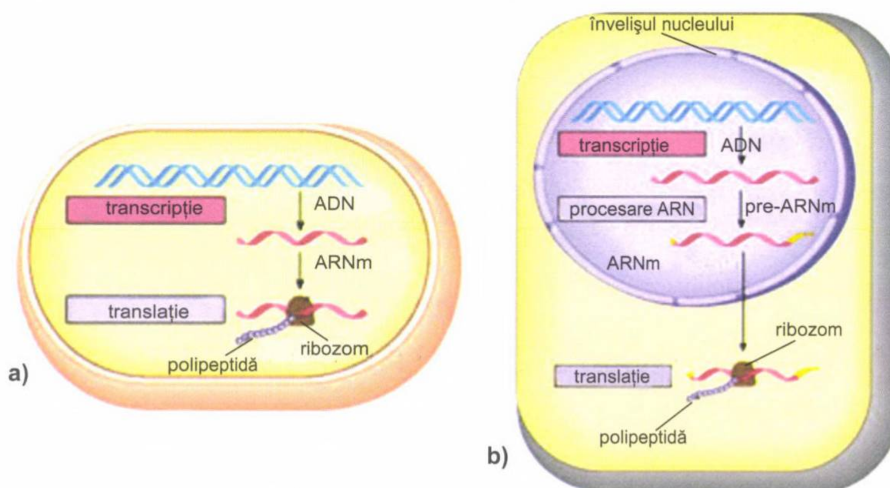


Fig. 1.23. Transcripţia la procariote şi eucariote:
a) celulă procariotă; **b)** celulă eucariotă.

La eucariote (fig.1.23, b), transcripţia are loc în nucleu şi asigură copierea unei singure gene, într-un format cu dimensiuni mult mai mari decât produşii finali, adică ARNm matur care să funcţioneze la nivelul ribozomilor, locul sintezei proteinelor.

EVALUARE

1. Selectaţi varianta corectă de răspuns.

I. Molecula care acţionează ca intermediar între ADN şi ribozomi în procesul de sinteză proteică este:

a. ARNt
b. ARNm
c. ARNsn
d. ARNr

II. Dacă secvenţa de ADN: TACGGCATG este transcrisă, ARNm format va avea următoarea secvenţă:

a. ATGCCGTAC
b. AUGCCGUAC
c. CGTAATGCA
d. CGUAAUGCA

III. Un promotor este o substanţă care:

a. facilitează transcripţia ARNm
b. conţine o secvenţă de nucleotide la nivelul căreia ARN-polimeraza începe transcripţia
c. este tipul de ARN care iniţiază diviziunea celulară
d. are rol de factor extern de mediu ce declanşează transcripţia

IV. Grupul de peptide care contribuie la iniţierea transcripţiei constituie:

a. matricea nucleară
b. ARN-polimeraza
c. factorii de transcripţie
d. promotorii

2. Completaţi următorul paragraf, utilizând corect următoarele: 3' → 5', ARNm, ARN-polimeraza, ARN primer, antiparalelism.

Transcripţia reprezintă sinteza de __________ după informaţia conţinută în catena matriţă a ADN sub acţiunea enzimei __________. Catena matriţă de ADN este citită în sensul __________ . ARN transcris este sintetizat în sensul 5' → 3' şi are aceeaşi secvenţă de nucleotide cu cea a catenei de ADN dar în sens 5' → 3' fenomen numit __________. Spre deosebire de replicaţie, în transcripţie nu este nevoie de intervenţia unui__________ pentru iniţierea procesului.

3. Precizaţi următoarele:

a. Cu ce viteză se realizează alungirea catenei de ARNm?
b. Cum se numeşte catena de ADN care este copiată de ARNm?

Cea de a doua etapă a procesului de decodificare a informației genetice este **translația**, la capătul căreia se sintetizează o catenă polipeptidică a unei proteine sau enzime specifice.

Proteinele sunt constituenți structurali și funcționali de importanță majoră în celule. O proteină constă dintr-o structură moleculară complexă numită catenă polipeptidică, alcătuită din subunități numite aminoacizi. Cercetările realizate în vederea identificării legăturii dintre structura acizilor nucleici și structura catenelor polipeptidice au dus la descoperirea **codului genetic**. Acesta determină regulile după care secvența nucleotidelor din ADN (sau ARN la ribovirusuri) este tradusă (translatată) în secvența aminoacizilor din proteine.

	U	C	A	G	
U	UUU	UCU	UAU	UGU	U
	UUC	UCC	UAC	UGC	C
	UUG	UCA	UAA	UGA	A
	UUA	UCG	UAG	UGG	G
C	CUU	CCU	CAU	CGU	U
	CUC	CCC	CAC	CGC	C
	CUA	CCA	CAA	CGA	A
	CUG	CCG	CAG	CGG	G
A	AUU	ACU	AAU	AGU	U
	AUC	ACC	AAC	AGC	C
	AUA	ACA	AAA	AGA	A
	AUG	ACG	AAG	AGG	G
G	GUU	GCU	GAU	GGU	U
	GUC	GCC	GAC	GGC	C
	GUA	GCA	GAA	GGA	A
	GUG	GCG	GAG	GGG	G

Fig. 1.24. Codul genetic.

Fiecare din cei 64 de codoni semnifică fie un anumit aminoacid exprimat prescurtat prin trei litere, fie inițierea sau încheierea catenei polipeptidice (STOP). Aminoacizii sunt fenilalanina (Phe), leucina (Leu), izoleucina (Ile), metionina (Met-semnifică inițierea la eucariote), valina (Val), serina (Ser), prolina (Pro), treonina (Thr), alanina (Ala), tirozina (Tyr), histidina (His), glutamina (Gln), asparagina (Asn), lizina (Lys), acidul aspartic(Asp), acidul glutamic (Glu), cisteina (Cys), triptofanul (Trp), arginina (Arg) și glicina(Gly).

Există 20 de aminoacizi în proteine și numai patru tipuri de nucleotide în acizii nucleici. Dacă o nucleotidă ar determina poziția aminoacizilor în proteine, proteinele ar avea numai patru tipuri de aminoacizi; dacă perechi de nucleotide ar determina câte un aminoacid, proteinele ar fi compuse numai din 16 aminoacizi diferiți. Numai un cod ale cărui unități structurale și funcționale sunt combinații a câte trei nucleotide poate asigura incorporarea celor 20 de aminoacizi diferiți. Astfel, codul genetic (fig. 1.24) funcționează cu 64 de unități numite **codoni** care sunt compuși din secvențe de trei nucleotide. Codonii sunt secvențe ale ARNm care, ca toate tipurile de ARN, conțin uracil în locul timinei.

Codul genetic prezintă următoarele caracteristici esențiale:

1. Este universal – același codon codifică același aminoacid în toate organismele vii (excepții: în mitocondrii AUA, AUG, AUU codifică metionina, iar AGA și AGG codifică STOP; la ciliatele *Tetrahymena thermophila* și *Euplotes octocarinatus* UAA și UAG codifică glutamina; la procariotul *Mycoplasma capricolum* UGA codifică triptofan).

2. Este neacoperit – fiecare codon reprezintă o unitate de codificare de sine stătătoare, între codoni succesivi nu există nucleotide comune.

3. Este fără virgule – între codoni nu sunt spații. Există 3 codoni care semnifică sfârșitul unei catene polipeptidice (UAA, UAG, UGA) și 2 codoni care semnifică inițierea unei catene polipeptidice (AUA și GUA).

4. Este degenerat – în multe cazuri un aminoacid este codificat de mai mulți codoni.

5. Este ambiguu – un codon poate determina includerea mai multor tipuri de aminoacizi în proteine. De exemplu la procariote, codonul GUG situat la începutul ARNm codifică formilmetionina și determină inițierea catenei, și valina când este în interiorul mesajului – adică de-a lungul ARNm.

Translația traduce mesajul codificat din ARNm într-o catenă polipeptidică și implică participarea ARNt și ARNr. Procesul începe atunci când moleculele de ARNr din ribozomi se leagă de capătul unui ARNm transcris. Mai mulți ribozomi se pot deplasa de-a lungul aceluiași ARNm, formând

împreună complexul numit polizom. Odată ce ARNm s-a legat, ribozomul se deplasează de-a lungul moleculei de ARNm cu paşi ce acoperă un codon (de trei nucleotide) şi cu fiecare pas făcut de ribozom se adaugă câte un aminoacid în lanţul catenei polipeptidice. Această înaintare încetează la întâlnirea unui codon STOP când ribozomii se desprind şi eliberează catena polipeptidică sintetizată.

Ribozomii (fig.1.25) sunt compuşi din două subunităţi, subunitatea mare şi subunitatea mică, fiecare fiind compusă din 1/3 proteine şi 2/3 molecule de ARNr.

Structura ribozomilor asigură realizarea funcţiei acestora, şi anume legarea ARNm cu ARNt care aduce aminoacizii la locul sintezei proteice.

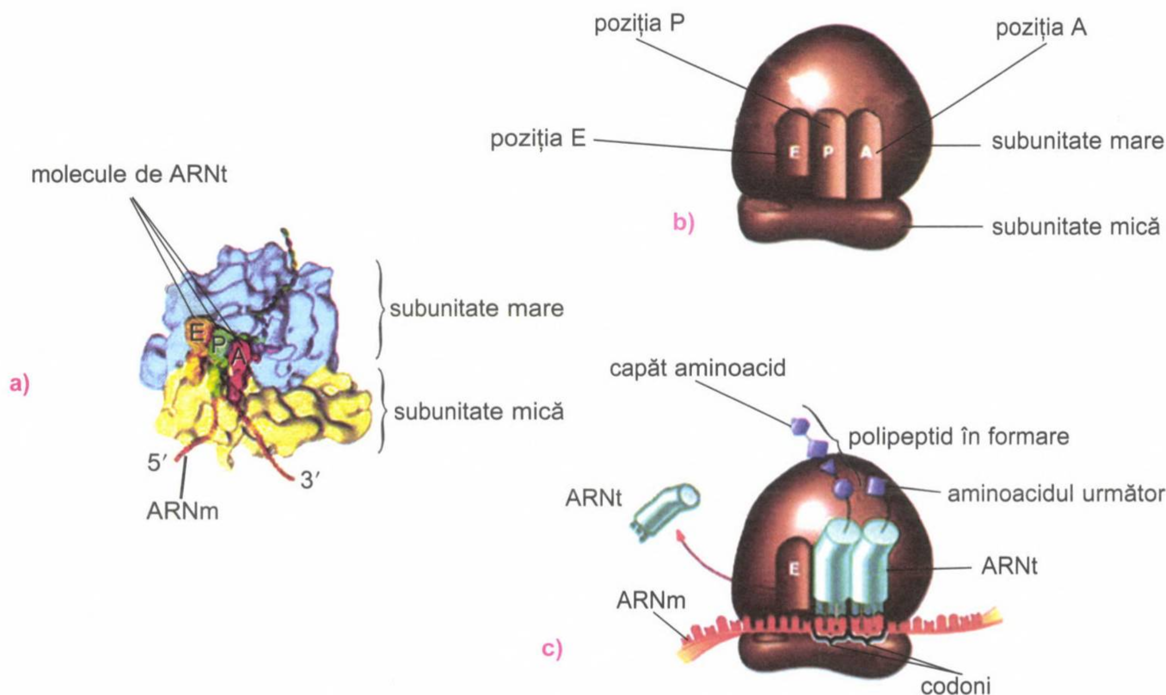


Fig. 1.25. Ribozomii şi rolul lor: **a)** modelul ribozomului funcţional,construit pe computer; **b)** poziţii funcţionale ale ribozomilor; **c)** model schematic cu ARNm şi ARNt.

Astfel, fiecare ribozom are trei poziţii de legare a ARNt:

– poziţia P (situsul peptidil-ARNt) este locul de legare a ARNt care ţine catena polipeptidică aflată în alungire;

– poziţia A (situsul aminoacil-ARNt) este locul de legare a ARNt care aduce următorul aminoacid care se va ataşa catenei polipeptidice aflată în curs de sintetizare;

– poziţia E – situsul de pe care se detaşează ARNt care părăseşte locul sintezei după ce a eliberat aminoacidul pe care l-a transportat.

Sinteza proteică se realizează stadial, din ARNm se citeşte câte un codon la fiecare stadiu, începând din capătul 5' spre capătul 3'. Fiecare codon este recunoscut de către anticodonul corespunzător din ARNt (fig. 1.26), care poartă un aminoacid corespunzător codonului din ARNm.

Ca şi în cazul transcripţiei, procesul de translaţie include trei faze: de iniţiere, de alungire şi de încheiere.

Faza de iniţiere debutează cu legarea aminoacizilor de un ARNt specific, proces catalizat de enzime specifice numite aminoacilsintetaze (fig. 1.27). Fiecare aminoacid se leagă de ARNt specific sub acţiunea aminoacilsintetazei specifice; există 20 de aminoacilsintetaze, câte una pentru fiecare din cei 20 de aminoacizi.

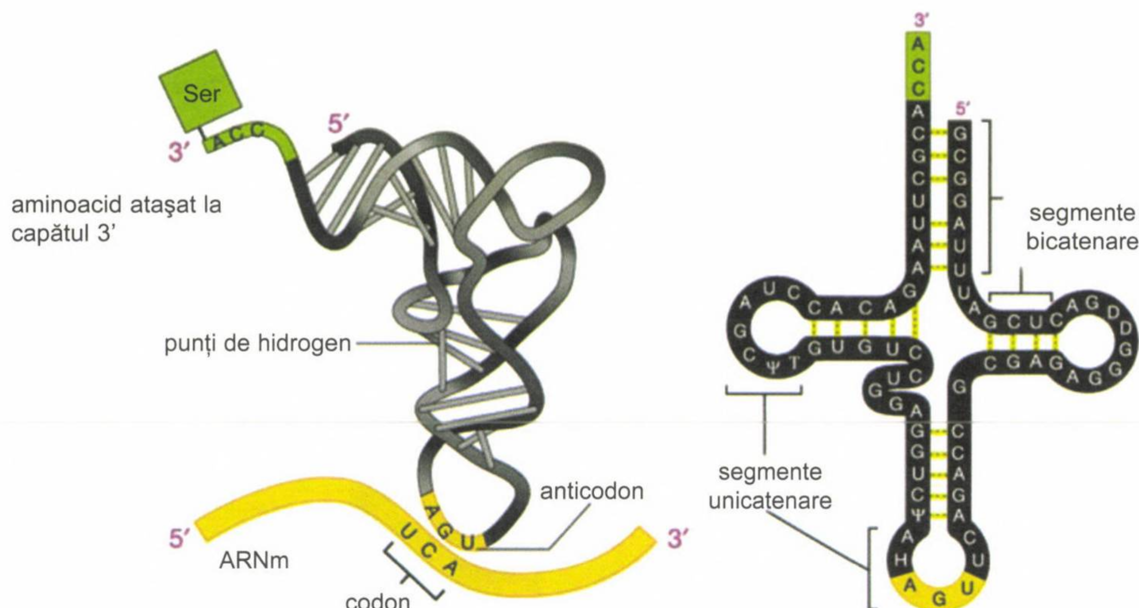


Fig. 1.26. ARN-t – regiunea anticodon.

Fiecare tip de aminoacilsintetază este capabilă să catalizeze reacţia de legare ARNt-aminoacid ce se formează între toate tipurile de ARNt care codifică un anumit aminoacid.

Aminoacilsintetazele catalizează formarea unei legături covalente între aminoacid şi ARNt-ul său cu consum de energie furnizată prin hidroliza ATP.

După legarea aminoacidului de ARNt, iniţierea continuă la nivelul ribozomilor (fig. 1.28). Subunitatea mică a ribozomilor se leagă de ARNm şi de un ARNt specific, iniţiator, care poartă aminoacidul metionină (sau formil-metionină la procariote). Apoi subunitatea mică înaintează de-a lungul ARNm până întâlneşte un codon ce semnifică START (AUG). Cu acest codon, ARNt iniţiator, existent deja, formează legături de hidrogen între bazele complementare ale nucleotidelor anticodonului său. Unirea dintre ARNt iniţiator, ARNm şi subunitatea mică a ribozomului este urmată de ataşarea subunităţii mari a ribozomului sub acţiunea proteinei numită factor de iniţiere, activată prin consum de energie furnizată de GTP (guanozin trifosfat – asemănător ATP utilizat în sinteza proteică). În finalul etapei de iniţiere ARNt iniţiator ocupă poziţia P în ribozomi, iar poziţia A este liberă pentru ataşarea următorului ansamblu ARNt-aminoacid activat.

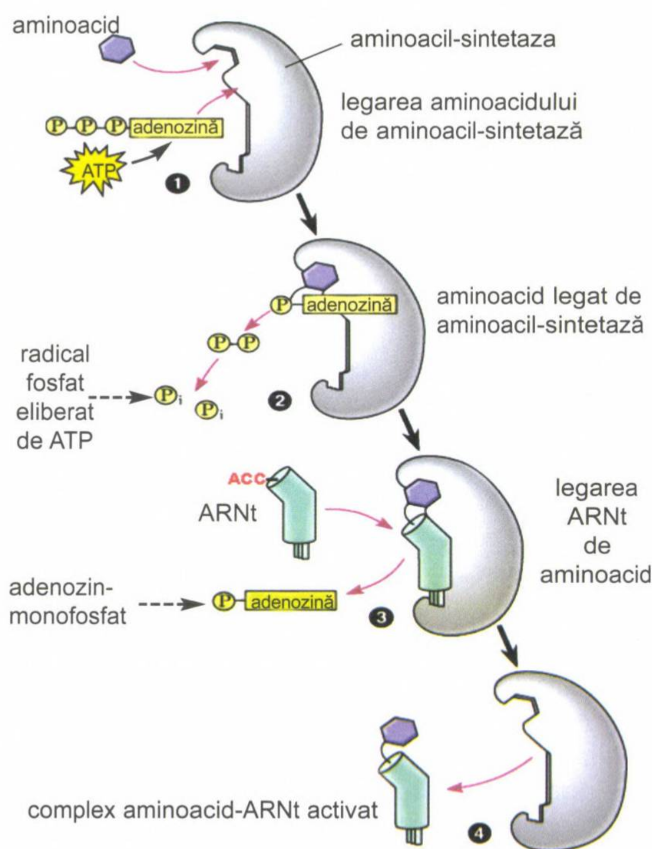


Fig. 1.27. Activarea şi legarea aminoacizilor de un ARNt specific.

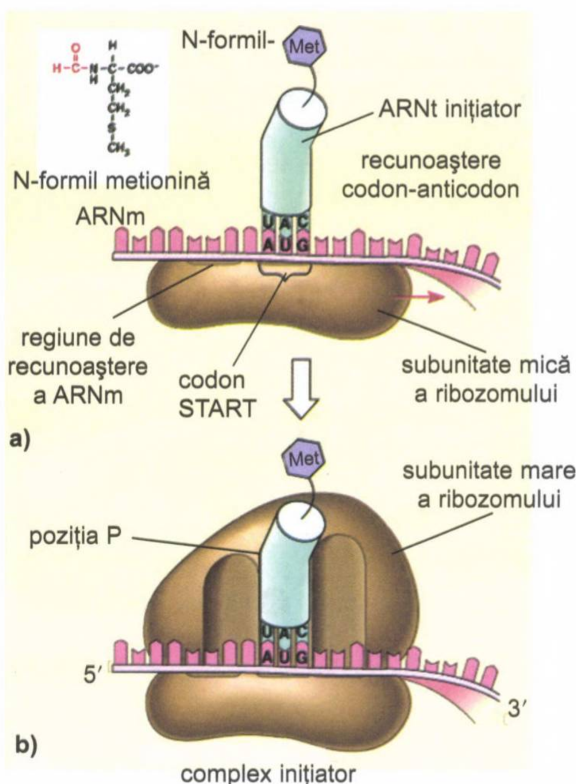


Fig. 1.28. Inițierea translației la nivelul ribozomilor.

Faza de alungire constă în adăugarea aminoacizilor în catena polipeptidică ce se sintetizează. Fiecare adiție de aminoacid este catalizată de factori de elongație şi se desfăşoară în trei etape (fig. 1.29) cu consum de energie în prima şi ultima dintre acestea. Aceste etape sunt:

1. Recunoaşterea codonului – un complex ARNt-aminoacid nou venit se leagă prin anticodonul ARNt cu un codon complementar de ARNm în poziția A.

2. Formarea legăturii peptidice – molecula de ARNr a subunității mari catalizează formarea legăturii peptidice între gruparea amino a noului aminoacid din poziția A şi gruparea carboxil terminală a catenei polipeptidice aflată în sinteză şi situată în poziția P. În acest mod catena polipeptidică în curs de sinteză se ataşează de ARNt din poziția A.

3. Translocarea – ribozomul înaintează cu un pas de lungimea unui codon, trecând astfel la următoarea poziție A. Astfel, ARNt cu catena polipeptidică din poziția A anterioară este translocat în poziția P, iar ARNt rămas fără aminoacizi trece în poziția E de unde este eliberat.

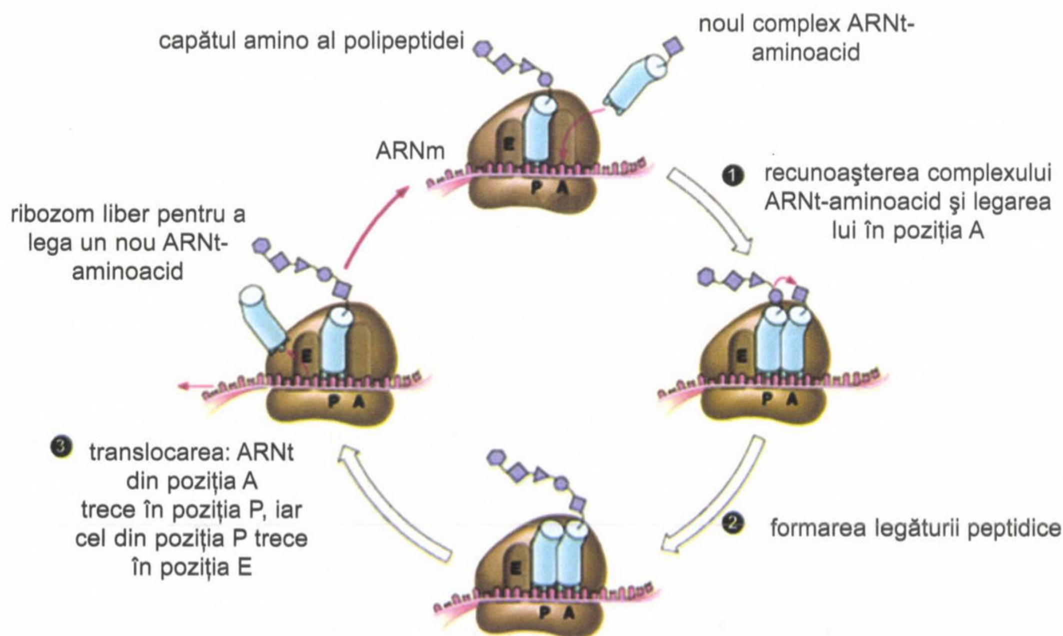


Fig. 1.29. Alungirea catenei polipeptidice în translație – etapele alungirii .

Faza de încheiere (fig. 1.30) este declanşată atunci când ribozomul întâlneşte un codon STOP: UAG, UGA, UAA. Ca urmare, prin intervenția unei proteine specifice numită factor de eliberare, care se leagă de ARNm în poziția ribozomului numită A, la capătul catenei polipeptidice sintetizate, în loc să se lege un aminoacid, se leagă o moleculă de apă. Astfel, polipeptidul format se desprinde de ARNt din poziția P şi toate componentele implicate în sinteză se dezasamblează.

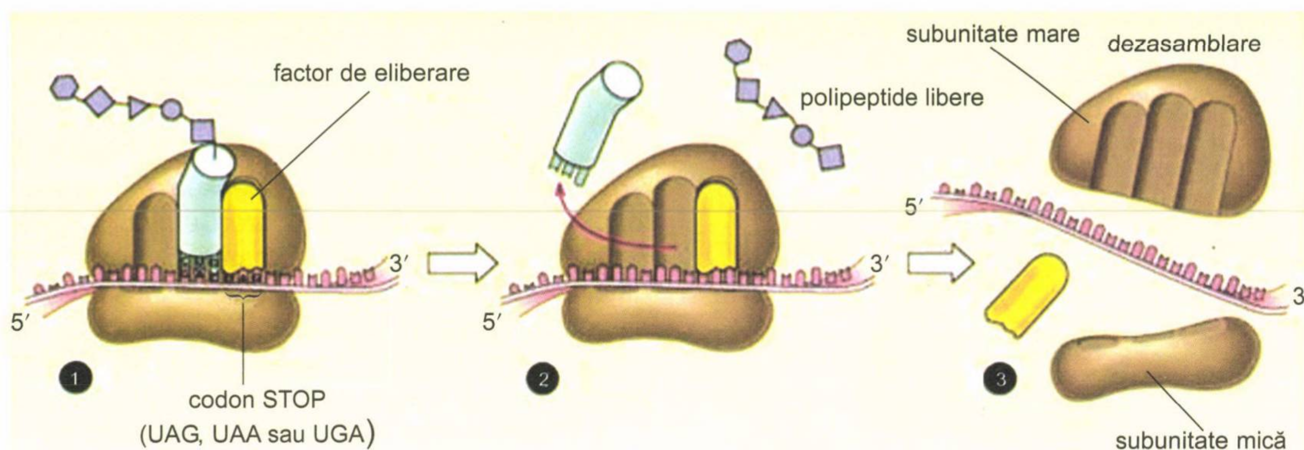


Fig. 1.30. Încheierea translației.

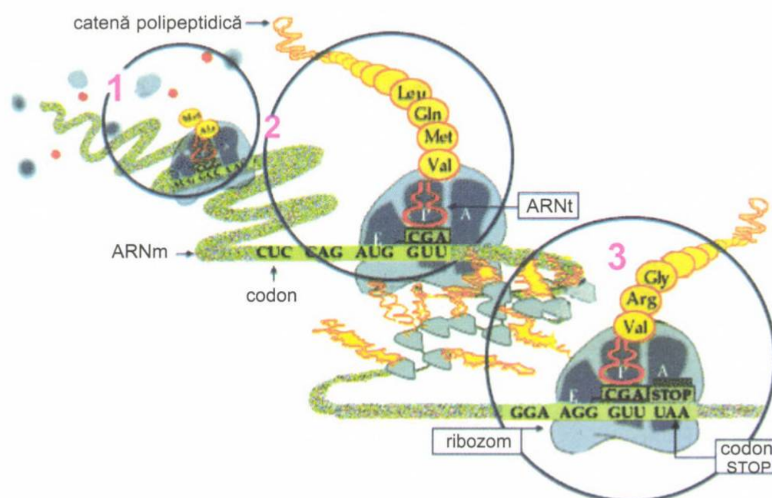
EVALUARE

1. Analizați figura de mai jos.

a. Identificați procesul reprezentat de figură.

b. Numiți etapele (1,2,3) acestuia şi redați-le printr-o schemă.

c. Descrieți evenimentele fiecărei etape.



2. Utilizând informațiile din figura 1.24, stabiliți care este structura ADN şi a ARNm care au determinat sinteza catenei polipeptidice cu următoarea secvență:

-leucină-alanină-tirozină-arginină-triptofan-

ORGANIZAREA MATERIALULUI GENETIC

ORGANIZAREA MATERIALULUI GENETIC LA VIRUSURI

Virusurile sunt particule infecţioase compuse din material genetic înconjurat de proteine (fig. 1.31). Materialul genetic al virusurilor poate fi compus din ARN (virusul gripal, virusul HIV; fig. 1.32, fig. 1.33), ADN bicatenar (virusul hepatitei B, bacteriofagul T4; fig. 1.34), ADN monocatenar (Parvovirusul). ADN viral la care s-a identificat pentru prima oară secvenţa de gene a fost al fagului ψ 174.

Acizii nucleici care compun genomul viral, mono- sau bicatenari, pot fi lineari, circulari sau segmentari. Numărul de nucleotide dintr-un genom viral variază între 3200 şi 1,2 milioane de perechi.

Deoarece toate virusurile sunt în mod obligat paraziţi intracelulari, genomul viral trebuie să conţină codificată informaţie genetică pe care celula gazdă specifică (pe care o infectează) să o poată recunoaşte şi decodifica. Astfel, codul genetic utilizat de virus trebuie să se potrivescă sau să fie recunoscut de gazdă.

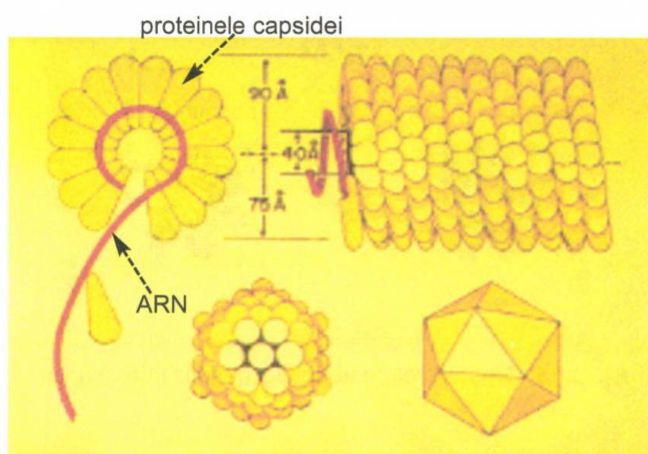


Fig. 1.31. Virusul mozaicului tutunului.

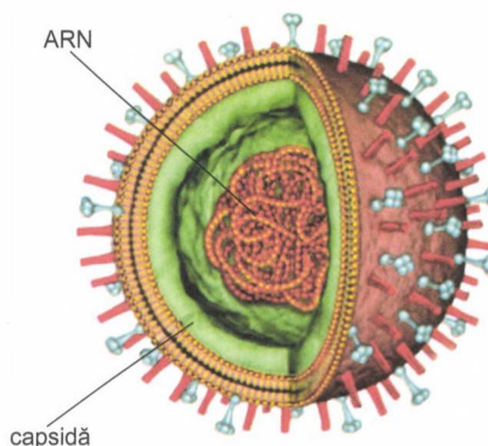


Fig. 1.32. Virusul gripei are două molecule de ARN.

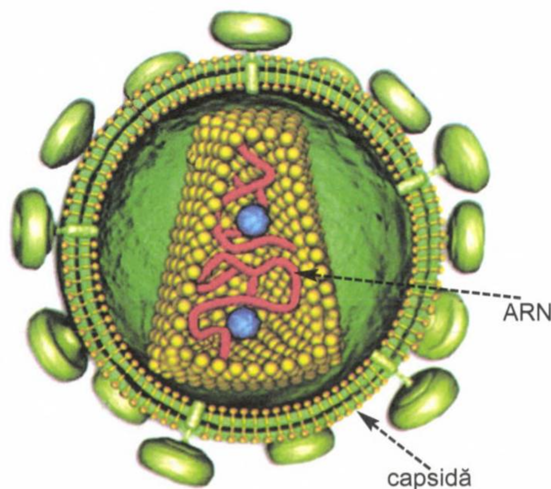


Fig.1.33. Virusul HIV conţine ARN.

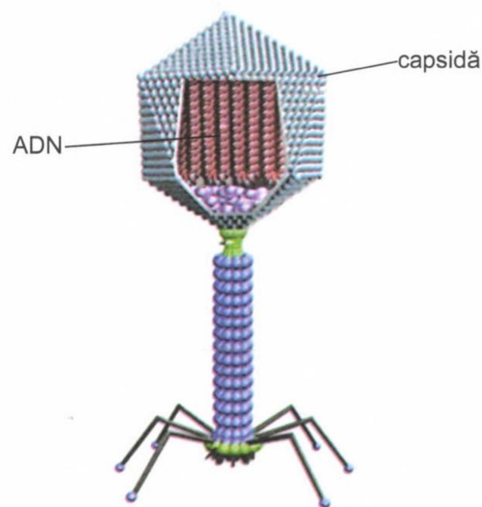


Fig.1.34. Bacteriofag – ADN bicatenar.

ORGANIZAREA MATERIALULUI GENETIC LA PROCARIOTE

La procariote materialul genetic este în mare parte situat în cromozomul bacterian compus din ADN bicatenar. Acesta se află în contact cu citoplasma deoarece nu este protejat de o membrană nucleară şi prezintă o regiune de legare la membrana celulară.Deşi mult timp s-a considerat că ADN bacterian nu este asociat cu proteine, cercetări mai noi au descoperit asocierea cu proteine bazice de tip histone la *Escherichia coli* (fig. 1.35) şi la unele cianobacterii ca *Anabaena* şi *Aphanocapsa*.

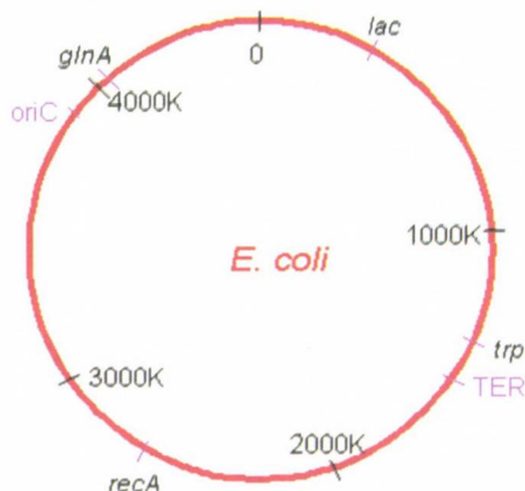


Fig. 1.35. Diagrama genomului de la *Escherichia coli*. Sunt marcate localizările punctelor de origine (oriC)şi încheiere (TER) a replicaţiei ADN bacterian, precum şi localizarea genelor unor proteine.

Lungimea cromozomului bacterian este de 1400μm, ceea ce implică superspiralizări şi răsuciri care să îi permită includerea în celule cu dimensiuni de 1-2μ. Menţinerea formei superrăsucite este asigurată de mici fragmente de ARN (fig. 1.36). Există şi ADN bacterian linear, aşa cum este în celulele bacteriei *Pseudomonas* .

În 1997 (Laboratorul de genetică al Universităţii Wisconsin-Madison) a fost descifrat mare parte din genomul bacteriei *Escherichia coli-tulpina K12.* Astfel, în ADN bicatenar circular al acestei bacterii s-au identificat cele 4639221 perechi de baze ale unui număr de 4403 gene, precum şi rolul acestora. O treime din genomul *E.coli* a rămas în studiu.

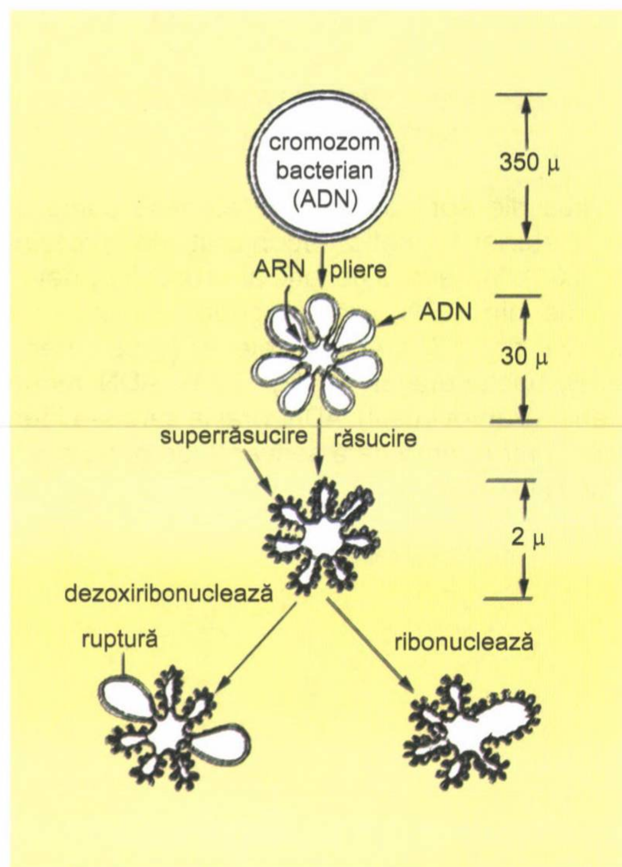


Fig. 1.36. Organizarea materialului genetic la procariote.

Separat de cromozomul bacterian, în citoplasma celulelor procariote se poate afla un material genetic accesoriu: plasmidele. Acestea pot reprezenta 0,5-2% din totalul ADN bacterian. Plasmidele sunt fragmente circulare de ADN bicatenar care conţin 6-10 gene, cum ar fi factorul de sex (F), factorul de rezistenţă la antibiotice (R), factorul colicinogenic (col) etc.

ORGANIZAREA MATERIALULUI GENETIC LA EUCARIOTE

Genomul eucariotelor este în mare parte inclus în nucleu, delimitat de citoplasmă printr-o membrană dublă prevăzută cu pori. În nucleu, ADN este situat în cromatină, filament din care în timpul diviziunii cariokinetice se individualizează cromozomii. Compoziţia cromatinei cuprinde: ADN 13-16%, proteine histonice şi nonhistonice

68-72%, ARN cromozomial 12-13%, lipide, polizaharide, ionii Ca^{2+} şi Mg^{2+}.

Observată la microscopul electronic în timpul interfazei ciclului celular, cromatina are aspectul unui şirag de perle, fiecare perlă constituind un nucleosom. Un nucleosom (fig.1.37) are diametrul de 10 nm şi este alcătuit dintr-un miez (compus din 4 perechi de molecule proteice histonice) în jurul căruia se roteşte un segment de ADN compus din 146 perechi de nucleotide. Nucleosomii sunt legaţi prin secvenţe de ADN numite ADN-linker care conţin 60 de perechi de nucleotide cuplate cu o altă proteină histonică (H1) numită şi proteină linker.

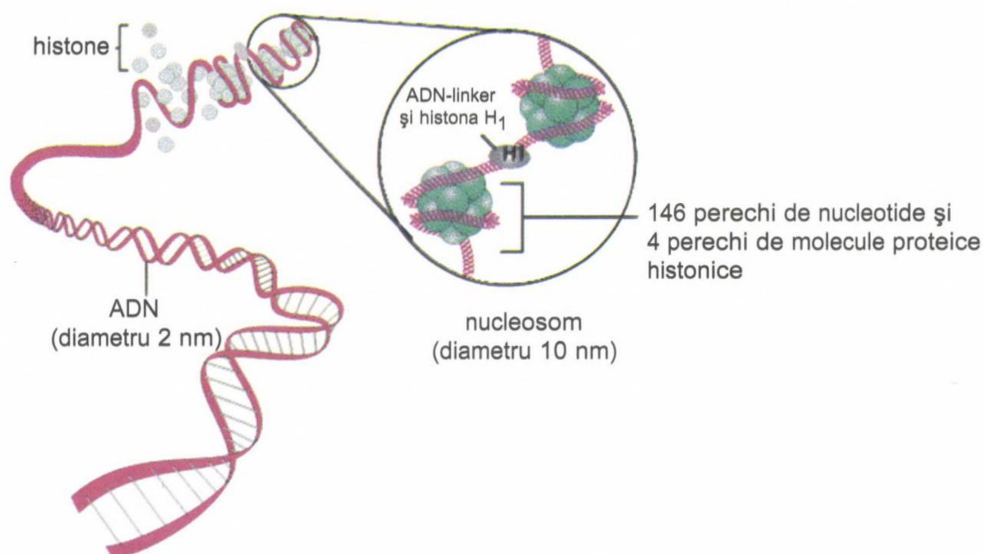


Fig. 1.37. Structura cromatinei şi a nucleosomilor.

Compactarea filamentului nucleohistonic prin interacţiuni cu proteina histonică linker (H1) determină formarea unei structuri numită solenoid (fig. 1.38) cu diametrul de 30 nm.

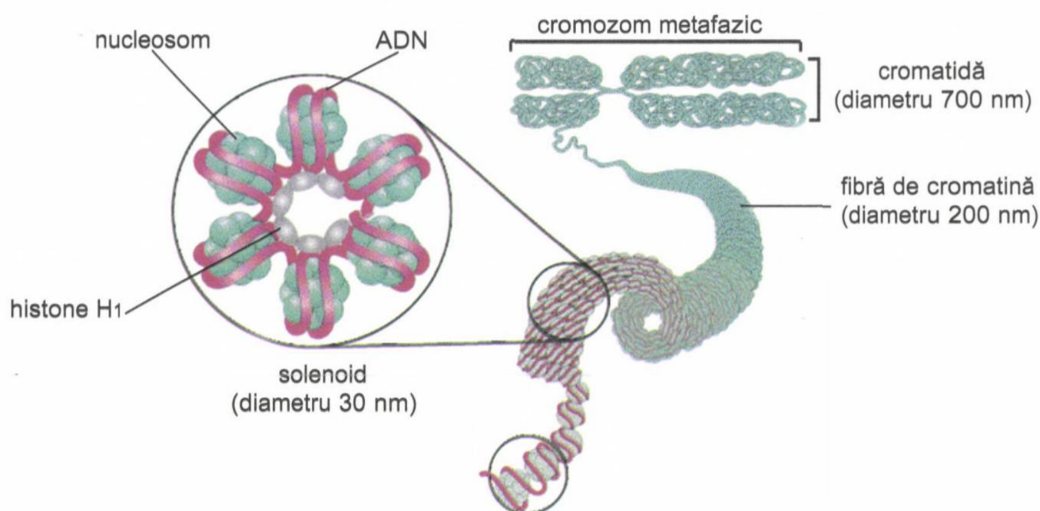


Fig. 1.38. Solenoidul şi organizarea cromatinei în cromozomi în timpul diviziunii celulare.

Proteinele cromatinei sunt histonice şi non-histonice.

Proteinele histonice au rol important în structura cromatinei, asigurând stabilitatea ADN, împiedicând atât accesul enzimelor, cât şi activarea genelor.

Proteinele non-histonice sunt mai reduse cantitativ şi au rol cheie în exprimarea genelor (transcripţie), deoarece recunosc şi se leagă specific cu anumite secvenţe ale ADN.

Cromatina observată după colorarea specifică prezintă zone intens colorate şi mai slab colorate, care corespund celor două stări structurale şi funcţionale ale sale: **eucromatina şi heterocromatina**.

Chiar şi în timpul interfazei, regiunile de cromatină corespunzătoare centromerilor, telomerilor (porţiuni terminale ale cromatidelor comozomilor) şi altor regiuni cromozomiale sunt foarte condensate. Aceste regiuni apar neregulate şi intens colorate, constituind **heterocromatina**. Datorită condensării puternice, heterocromatina nu este accesibilă enzimelor transcripţiei şi drept efect ea rămâne nedecodificată.

Eucromatina reprezintă cromatina mai laxă, mai decondensată, fiind partea activă şi funcţională a genomului. Spre deosebire de heterocromatină, eucromatina se replică timpuriu, în începutul perioadei S a ciclului celular şi conţine secvenţe unice de ADN.

EVALUARE

1. Care sunt componentele majore ale genomului bacterian?
a. ADN dublucatenar linear
b. ADN monocatenar circular
c. ADN bicatenar circular
d. ADN monocatenar circular

2. Care variantă descrie corect componenţa genomului virusulu hepatitei B?
a. ADN monocatenar
b. ARN bicatenar
c. ARN bicatenar
d. ADN bicatenar

3. Ce efect ar avea incapacitatea de sinteză a histonelor într-o celulă eucariotă?
a. diminuarea eucromatinei
b. organizarea solenoizilor
c. dezorganizarea nucleosomilor
d. încetarea transcripţiei

4. Pe ce se fixează ADN la nivelul nucleosomilor?
a. Molecule de polimeraze
b. ARNsn
c. Histone
d. Non-histone

5. Explicaţi modul de organizare a materialului genetic la procariote.

6. Precizaţi care sunt funcţiile proteinelor histonice şi non-histonice în activarea genelor din cromatină.

*GENOMICA

Fiecare organism posedă propriul său genom. Prin genom se înțelege totalitatea genelor sau întregul material genetic al organismului, care determină ansamblul caracterelor respectivului organism. Fiecare celulă a unui organism conține copii ale aceluiaşi genom. Acumularea cunoştințelor în domeniul geneticii moleculare, descifrarea structurii şi funcțiilor materialului genetic au condus la dezvoltarea unei noi ramuri a geneticii: **genomica.**

Genomica este ştiința care studiază întregul genom al organismelor şi cuprinde următoarele teme mari de cercetare:

- numărul total de gene ale organismului;
- localizarea şi secvența ADN care formează genele din genom;
- funcțiile specifice ale genelor unui genom;
- influențele reciproce ale genelor unui genom;
- activarea şi supresia genelor din genom;
- identificarea genelor care determină anumite boli.

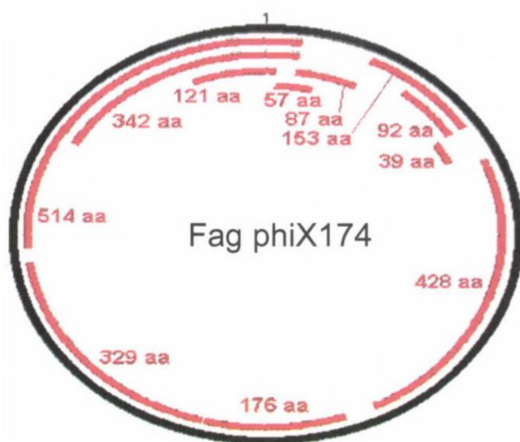


Fig. 1.39. Harta genomului bacteriofagului phiX174: 1689 nucleotide, gene pentru 868 aminoacizi (aa).

Istoria genomicii începe odată cu descoperirea legilor mendeliene şi continuă cu momentele importante ale dezvoltării geneticii ca ştiință: descoperirea acizilor nucleici, a cromozomilor, genelor, structurii şi funcțiilor acizilor nucleici. După 1970, tehnicile de determinare a secvenței nucleotidelor în acizii nucleici au evoluat rapid permițând astfel ca, în 1976, Walter Fiers de la Universitatea Ghent (Belgia) să completeze întreaga secvență de nucleotide din ARN-ul virusului MS2; apoi în 1977 Fred Sanger a descris secvența de nucleotide a genomului ADN al fagului ϕ-X174 (fig. 1.39). Primul genom celular descris a fost genomul bacterian al speciei *Haemophilus influenzae* (fig. 1.40) în 1995, după care a urmat descifrarea secvenței nucleotidelor genomului uman.

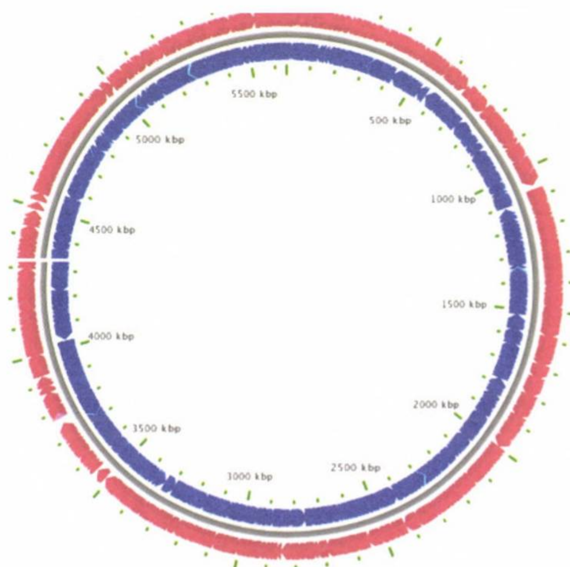


Fig. 1.40. Harta genomului la *Haemophilus influenzae:* bicatenar circular, 5650368 perechi de baze, 4832 gene.

Dezvoltarea genomicii a dus la diversificarea domeniilor de studiu şi constituirea mai multor ramuri ca: genomica structurală, genomica funcțională, genomica comparativă.

Genomica structurală studiază componentele genomurilor, determinarea secvenței şi analiza secvenței ADN.

Genomica funcțională studiază modul în care funcționează genomul, iar **genomica comparativă** compară genomurile organismelor, contribuind la identificarea diferențelor dintre mecanismele de funcționare şi reglare a activității genelor, furnizând totodată şi informații privind evoluția materialului genetic.

Determinarea secvenței ADN se realizează prin mai multe metode. O metodă de determinare a secvenței nucleotidelor din ADN, devenită „clasică", este metoda Sanger (fig. 1.41) numită şi metoda încheierii lanțului (catenei).

Această metodă are la bază utilizarea didezoxiribonucleotidelor adăugate nucleotidelor normale din ADN. Didezoxiribonucleotidele sunt asemănătoare nucleotidelor cu deosebirea că, în loc de grupul hidroxil, la carbonul 3' se află hidrogen. Aceste nucleotide modificate împiedică adiția altor nucleotide după ce s-au integrat în catena polinucleotidică, pentru că legăturile fosfodiesterice nu se pot forma între didezoxiribonucleotide şi următoarea nucleotidă şi drept urmare catena de ADN se încheie.

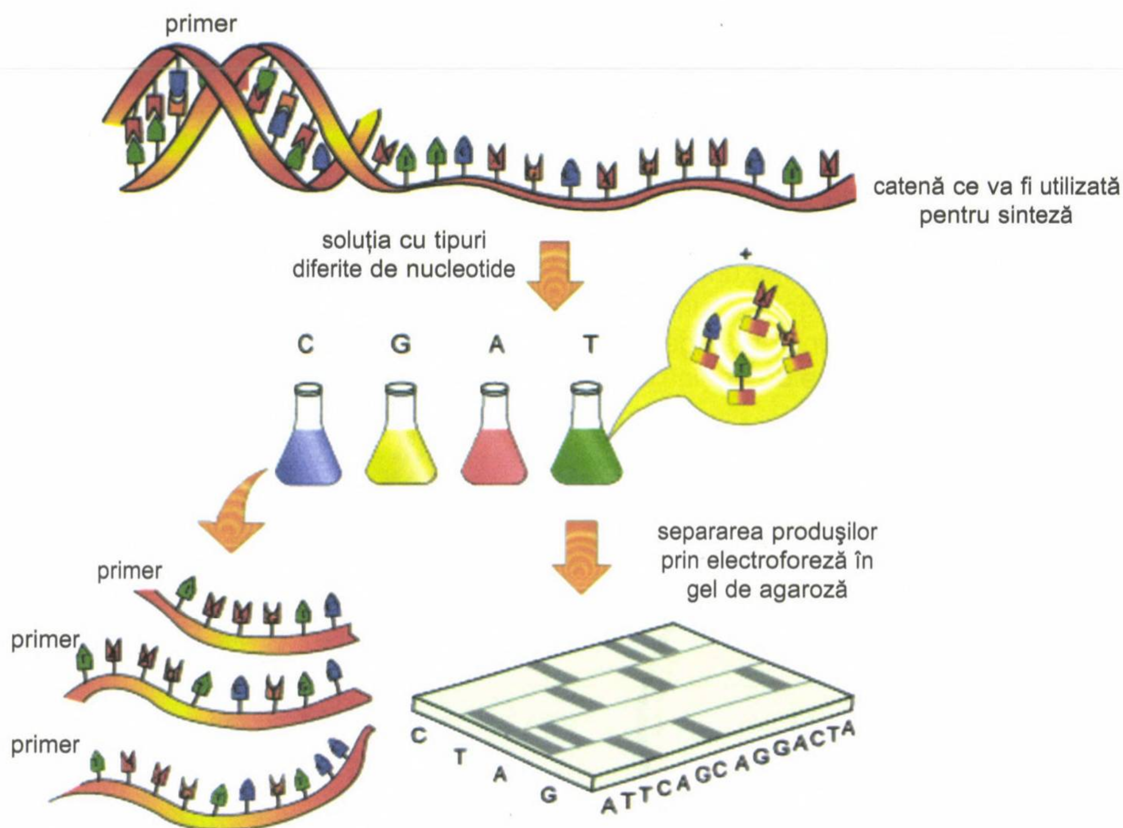


Fig. 1.41. Determinarea secvenței ADN după metoda Sanger.

Utilizarea metodei Sanger cuprinde mai multe operații. Primul pas constă în obținerea ADN monocatenar. Prin încălzire se produce ruperea punților de hidrogen între catenele complementare ale ADN (ADN denaturat) şi astfel rezultă catene polinucleotidice. Acestea se amestecă apoi cu primeri (secvențe inițiale de nucleotide), ADN-polimerază, patru dezoxiribonucleotide (una marcată radioactiv) şi mici cantități de didezoxiribonucleotide.

Începe sinteza ADN de la fragmentele primer, dar se încheie ori de câte ori se adaugă catenelor o didezoxiribonucleotidă. Se pornesc patru astfel de sinteze, fiecare cu un alt tip de didezoxiribonucleotidă, după tipul de bază azotată conținută. Aceste reacții generează fragmente de diferite

lungimi, după poziția în care se atașează didezoxiribonucleotida.

Fragmentele de ADN nou sintetizate sunt apoi separate într-un gel după o tehnică de laborator (electroforeza), gelul este autoradiografiat și este citită secvența nucleotidelor. Laboratoarele de azi utilizează sisteme automate de stabilire a secvenței ADN.

În 2005, profesorul George Church de la Universitatea Harvard a descris o metodă simplă de determinare a secvenței ADN, cu ajutorul unui aparat automat care utilizează markeri de diferite culori pentru fiecare bază azotată. Utilizând o catenă de ADN cu rol de matriță și un aparat fotografic montat la microscop se înregistrează fiecare nouă nucleotidă atașată pe bază de complementaritate catenei matriță.

Cunoașterea secvenței nucleotidelor din structura genelor a deschis calea spre sinteza și multiplicarea genelor. Dintre tehnicile utilizate în sinteza genelor, larg utilizată este tehnica PCR.

PCR (Polymerase chain reaction) (fig. 1.42) este o tehnică de biochimie și biologie moleculară aplicată pentru replicația ADN fără utilizarea unui organism ca bacteriile sau drojdiile. PCR a fost inventată de biochimistul Kary Mullis în 1983, motiv pentru care mai târziu a fost răsplătit cu premiul Nobel (1993). Prin această tehnică este amplificată o anumită secvență de ADN și astfel este posibil ca, pornind de la o cantitate mică de ADN, să se obțină multe molecule de ADN fără restricții și cu posibilitatea de a interveni în structura catenelor polinucleotidice (manipulare genetică).

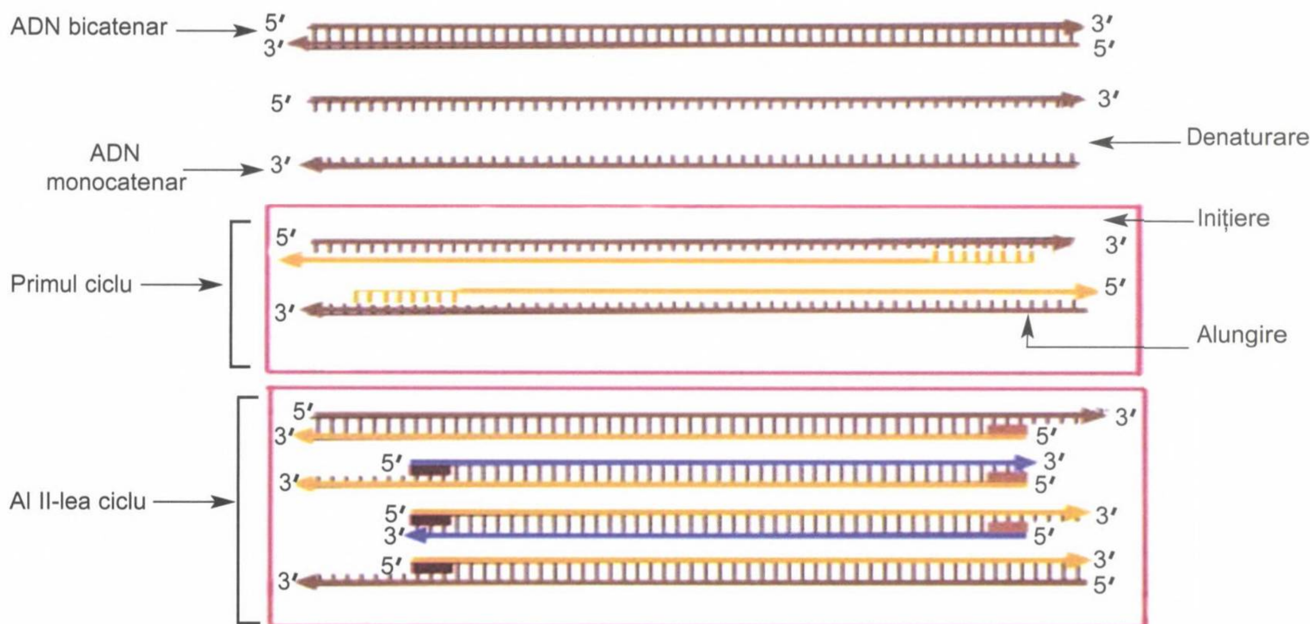


Fig. 1.42. PCR – etape.

Această tehnică este utilizată în laboratoarele de cercetare biologică și medicală, fiind deosebit de valoroasă în detectarea unor maladii genetice, identificarea unor trăsături genetice, diagnosticarea unor boli infecțioase, teste de paternitate, clonarea genelor și prelucrarea computerizată a datelor privind ADN.

În mod curent, pentru realizarea PCR sunt necesare următoarele: un aparat special numit amplificator sau termociclu care crește și coboară gradat temperatura după un anumit program, catena ADN care să conțină fragmentul ce trebuie amplificat, doi primeri (fragmente de inițiere în sinteza ADN), polimeraza Taq (enzimă care catalizează polimerizarea și este termostabilă), ADN-polimeraza, dezoxiribonucleotide, soluție tampon, cationi bivalenți (Mg^{2+} sau Mn^{2+}), cationi monovalenți (K^{+}).

Etapele PCR sunt următoarele:

1. Denaturarea. Amestecul este încălzit la 96°C timp de 5 minute pentru separarea catenelor ADN (denaturare) şi activarea polimerazelor.

2. Iniţierea. (engl. *annealing*) este declanşată prin răcirea uşoară la 68°C timp de 30 de secunde, pentru ca primerii agitaţi de mişcarea browniană să recunoască şi să se lege prin punţi de hidrogen de secvenţe complementare din ADN monocatenar. După stabilizarea legăturilor între fragmentele complementare ADN-primer, se ataşează şi polimeraza şi începe copierea catenei matriţă de ADN.

3. Alungirea are loc când se încălzeşte amestecul la 72°C timp de 45 de secunde. Această temperatură este optimă pentru activitatea polimerazei. Polimeraza catalizează adăugarea de dezoxiribonucleotide în sensul 5' → 3', citind catena matriţă, şi adăugând nucleotide complementare de la 3' → 5'

Procesul se repetă de circa 20 de ori, adăugând noi primeri şi polimeraze.

Produşii reacţiei pot fi identificaţi după mărime utilizând electroforeza în gel de agaroză. Acest procedeu constă în injectarea ADN în gel de agaroză şi apoi aplicarea unui curent electric în gel. Ca rezultat, fragmentele mai mici de ADN se vor deplasa mai repede decât fragmentele mai mari, către polul pozitiv.

Cunoaşterea structurii ADN, dezvăluită prin studiile genomicii structurale, este un instrument valoros în criminalistică, permiţând identificarea precisă a oricărui individ (cu excepţia gemenilor monozigoţi). De asemenea, genomica structurală este utilă în identificarea compatibilităţilor donor-primitor în cazul necesităţii unui transplant, sau pentru identificarea speciilor, stabilirea pedigri-ului sau detectarea prezenţei unor microorganisme în apă sau hrană.

Aplicaţiile practice ale genomicii sunt variate şi extinse. Astfel, cercetătorii consideră că genomica va avea un impact semnificativ în medicină, biotehnologii, agricultură şi zootehnie.

Genomica va revoluţiona înţelegerea noastră asupra organismelor vii de la nivel celular până la nivel molecular, celular, al organismului întreg şi chiar al populaţiei umane. De asemenea, genomica va dezvălui noi elemente privind originea, evoluţia şi interrelaţiile dintre specii.

EVALUARE

1. Explicaţi care sunt diferenţele dintre termenii genetică şi genomică.

2. Explicaţi de ce metoda Sanger este numită şi metoda încheierii lanţului (catenei)?

3. Alcătuiţi un eseu cu titlul „Aplicaţiile genomicii structurale", precizând următoarele:
- Domeniile de studiu ale genomicii structurale.
- Metode şi tehnici specifice genomicii structurale.
- Aplicaţii în domeniile medicinei, criminalisticii, agriculturii şi industriei.

4. Selectaţi varianta corectă de răspuns.
Prin genomica structurală se studiază:
a) mecanismele de reglare a activităţii genelor;
b) componenţa secvenţei ADN;
c) modelul de funcţionare a genomului;
d) particularităţile exprimării materialului genetic.

5. Stabiliţi dacă următoarele afirmaţii sunt corecte sau false.
a) Didezoxiribonucleotidele sunt unităţile structurale ale ADN.
b) Mecanismul PCR este iniţiat de denaturarea ADN.
c) Prin tehnica PCR pot fi identificaţi gemenii monozigoţi.

*REGLAJUL GENETIC LA PROCARIOTE

Ca orice sistem biologic, celula este un sistem eficient capabil de autoreglare care îşi adaptează permanent activităţile metabolice, producând în fiecare moment ceea ce are nevoie, în cantităţile necesare şi cu consum minim de energie. Coordonarea şi controlul activităţilor celulare sunt asigurate de materialul genetic prin procese specializate de **reglaj genetic**.

La procariote reglajul genetic se realizează numai la nivelul transcripţiei. Cromozomul bacterian are ca unităţi structurale şi funcţionale segmente de ADN numite **operoni** (fig. 1.43).

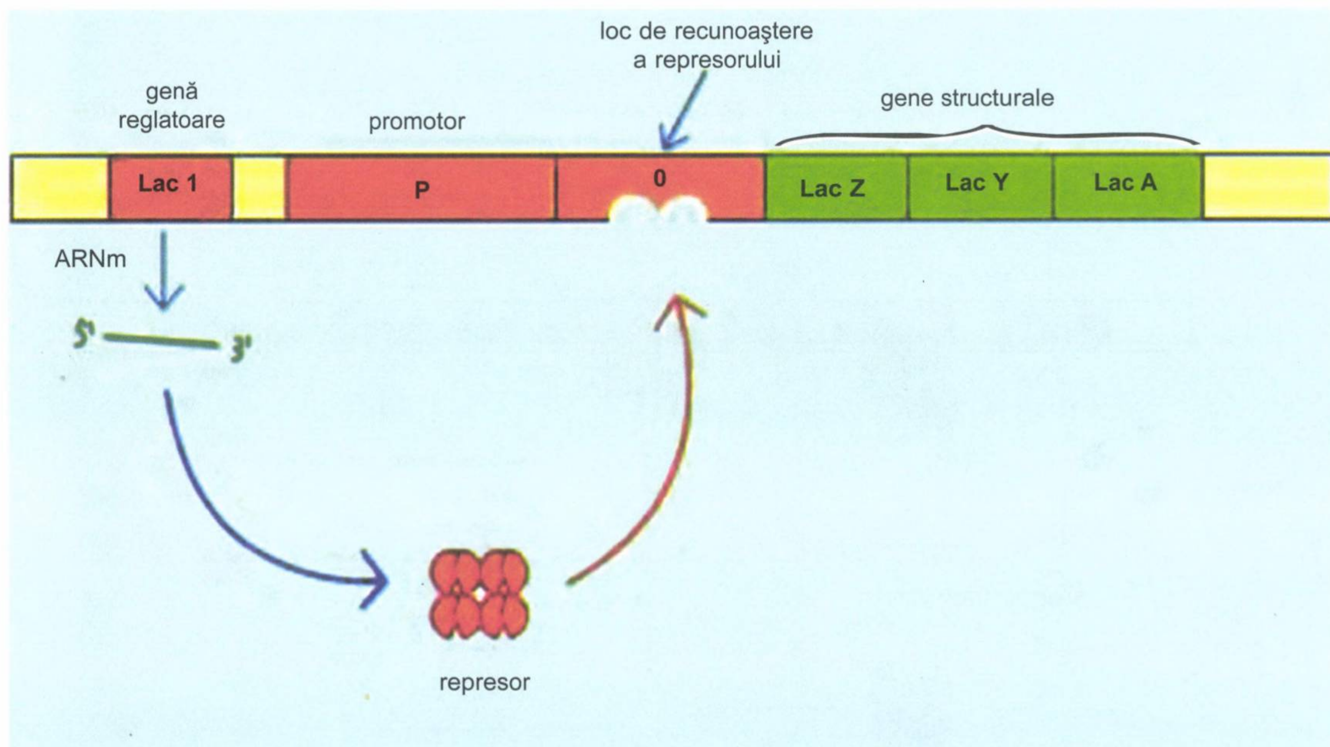


Fig. 1.43. Componentele operonului Lac-promotorul, 3 gene structurale: Lac Z, Lac Y, Lac , A şi gena operatoare (prezintă loc de recunoaştere şi legare a represorului produs prin decodificarea genei reglatoare Lac 1 ce nu face parte din operon).

Un operon cuprinde un număr definit de **gene structurale** independente care dirijează sinteza unor enzime ce intervin în aceeaşi cale metabolică, adică a unor proteine structurale interdependente. În operon, alăturat genelor structurale se află o regiune de reglare numită **genă operatoare** sau operator, de care depinde funcţionarea genelor structurale. Gena operatoare funcţionează ca un comutator chimic, declanşând sau inhibând transcripţia genelor structurale. Lângă gena operatoare se află un segment de ADN numit **promotor,** care are rol de recunoaştere a enzimei ARN-polimeraza, care iniţiază transcripţia.

Funcţionarea genei operatoare depinde de un semnal chimic numit **represor,** a cărui sinteză este determinată de o **genă reglatoare** situată în afara operonului, în altă regiune a ADN bacterian. Legarea represorului de operator blochează activitatea operonului, în timp ce disocierea represorului de operator permite transcripţia genelor structurale şi activarea operonului.

La procariote există două mecanisme principale de reglaj genetic: mecanismul inductibil şi mecanismul represibil.

Inducţia enzimatică (fig. 1.44) este procesul prin care se produc enzime necesare metabolizării unor substanţe care nu se află de obicei în mediu. Acest mecanism de reglaj intervine în sinteza enzimelor catabolismului. Inducţia enzimatică constă în legarea substanţei de catabolizat de represorul activ, inactivarea represorului, desprinderea acestuia de gena operatoare şi declanşarea transcripţiei genelor structurale. În acest caz produsul de metabolizat (în fig. 1.44, lactoza) joacă rol de inductor determinând inactivarea represorului, până când scade concentraţia substratului de metabolizat.

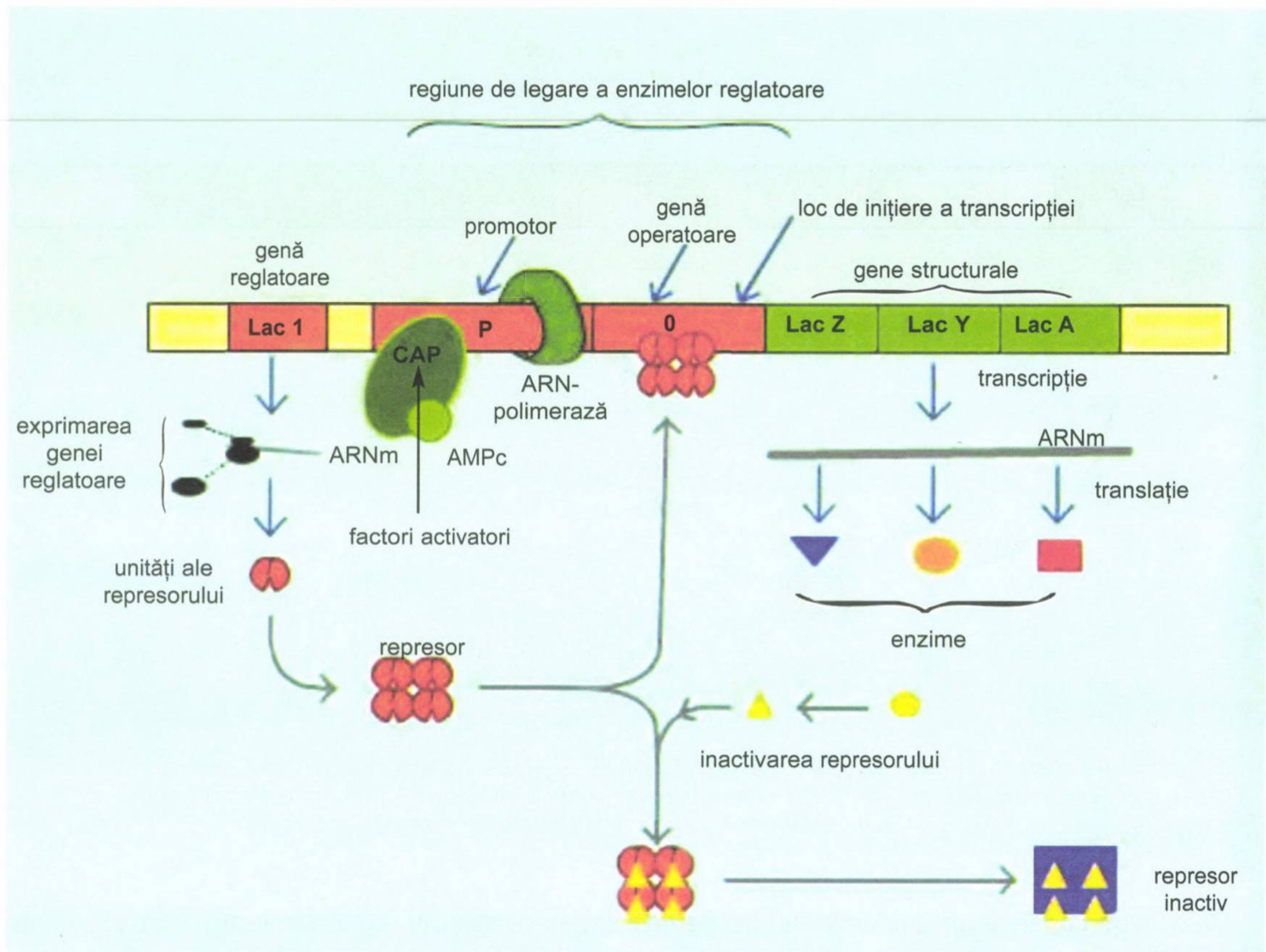


Fig. 1.44. Inducţia enzimatică – la nivelul operonului Lac care conţine gene structurale pentru sinteza enzimelor implicate în metabolizarea lactozei. Creşterea afinităţii ADN-polimerazei la promotor este asigurată de un complex CAP-AMPc format din proteina activatoare a genelor catabolismului CAP şi adenozinmonofosfat AMPc.

Represia enzimatică este un mecanism de reglaj opus inducţiei enzimatice şi care determină inhibiţia sintezei proteice prin acţiunea unui represor. Exemplificăm mecanismul represibil la nivelul „operonului **trp**" responsabil de sinteza aminoacidului triptofan (fig. 1.45). În mod normal operonul **trp** este activ, represorul inactiv şi în consecinţă genele sale structurale sunt transcrise. Când triptofanul se află în cantităţi suficiente, acesta se leagă de represor şi determină activarea lui. Consecutiv represorul activat se leagă de operator, blocând astfel transcripţia genelor structurale.

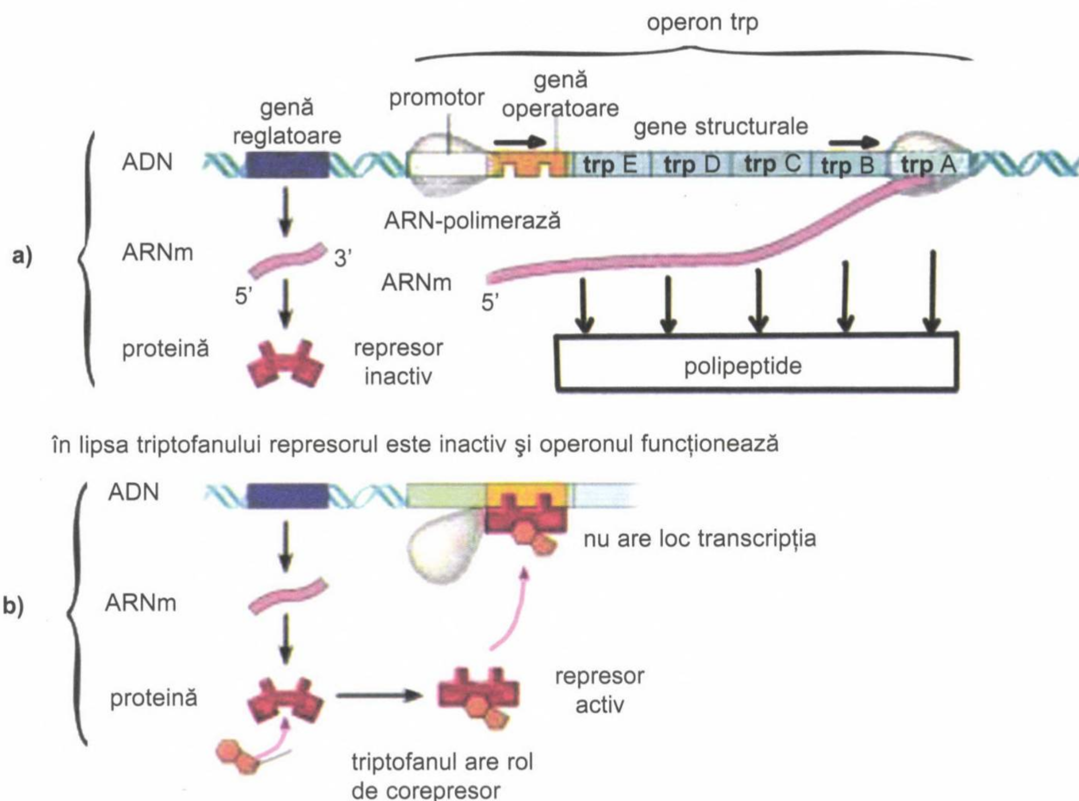


Fig.1.45. Funcţionarea operonului trp: **a)** operon activ în lipsa triptofanului; **b)** operon inactivat prin represie enzimatică declanşată de prezenţa triptofanului în celulă.

Un mecanism mai rapid şi economic de represie a activităţii operonului este prin **retroinhibiţie enzimatică** sau feedback (fig. 1.46). Acest mecanism constă în cuplarea produsului de anabolism aflat în exces, cu prima enzimă a căii metabolice şi deci stoparea căii metabolice.

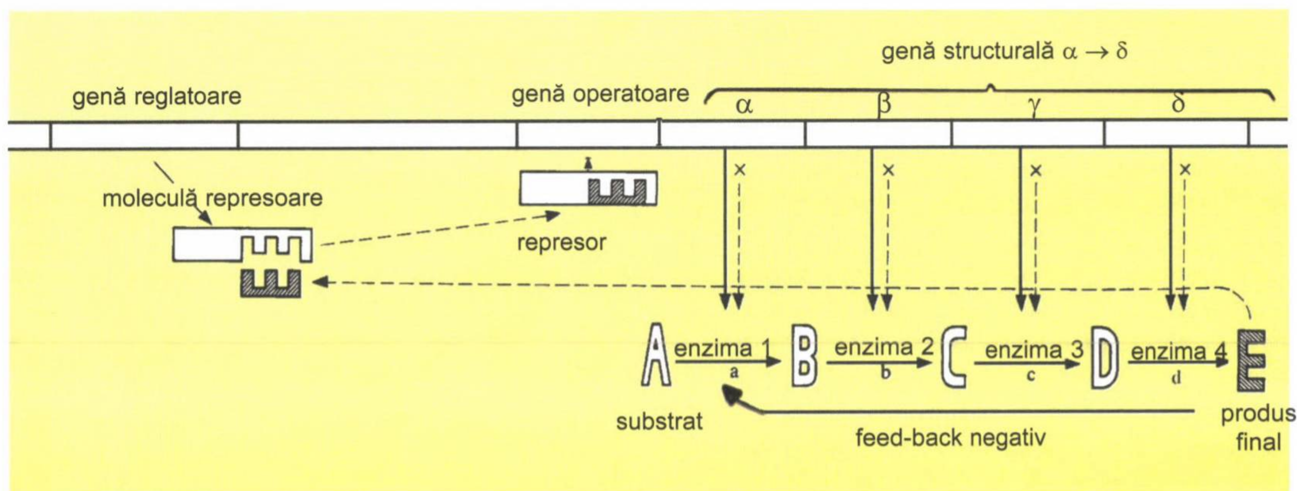
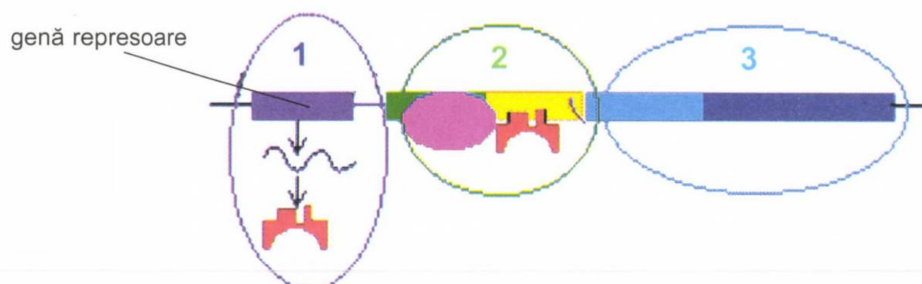


Fig. 1.46. Retroinhibiţia – inhibiţia prin feed-back.

EVALUARE

1. Figura alăturată reprezintă diagrama elementelor implicate în funcționarea operonului. Analizați figura și precizați:



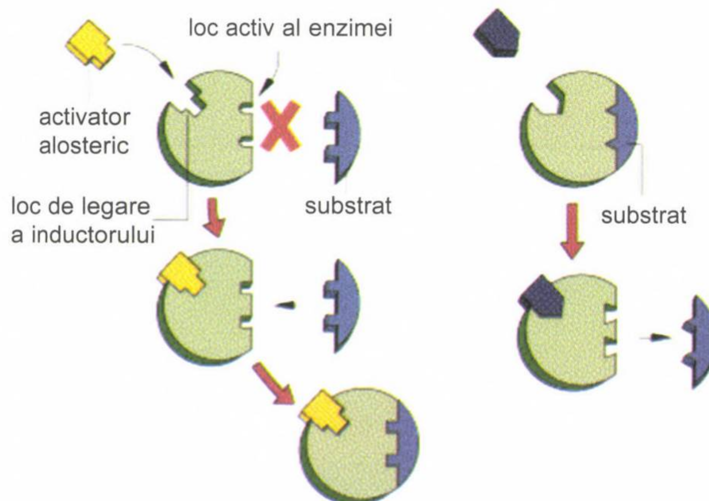
a. elementele prezente în regiunea 1 a diagramei;
b. elementele din regiunea 2 a diagramei;
c. elementele din regiunea 3 a diagramei;
d. relațiile dintre regiunea 1 și 2, 2 și 3;
e. modul în care se blochează activitatea operonului;
f. modul în care se declanșează activitatea operonului.

LECTURĂ

Reglajul genetic prin efectori alosterici

Declanșarea sau blocarea transcripției genelor structurale sunt procese controlate genetic prin intermediul represorului care se detașează sau se atașează genei operatoare. Această capacitate a represorului a condus la ideea că inductorii și inhibitorii pot fi efectori alosterici ca și enzimele cu acest nume.

Enzimele alosterice posedă locuri diferite de fixare a inductorilor și respectiv inhibitorilor, iar prin fixarea acestora se produce modificarea conformației și în consecință activarea sau respectiv inhibarea activității enzimei (vezi figura alăturată)



Represorii sau efectorii alosterici posedă trei regiuni distincte: o regiune de recunoaștere a operatorului, o regiune de recunoaștere a inductorului și o regiune de recunoaștere a inhibitorului. Astfel, efectorii cuplați cu inductorul își modifică configurația și pot să se lege de substrat, stimulând în acest fel transcripția și exprimarea genelor structurale. Dacă efectorii se leagă de inhibitor nu se mai pot atașa de substrat.

REGLAJUL GENETIC LA EUCARIOTE

Genomul eucariotelor conține întreaga informație necesară creşterii, dezvoltării şi realizării funcțiilor specifice fiecărei celule. Această caracteristică a genomului este demonstrată de experimente ca acela ilustrat în figura 1.47. O celulă din tegumentul broaştei conține întreaga informație genetică necesară funcționării tuturor celulelor care alcătuiesc un organism. Aceasta demonstrează că genele sunt în mod selectiv exprimate şi nu se pierd pe măsură ce se diferențiază celulele.

Genomul eucariotelor (fig. 1.48) conține zeci de mii de gene, dar dintre acestea numai 7-20% sunt exprimate de-a lungul vieții unui individ, iar la nivelul unei celule umane diferențiate se transcrie numai 1,5% din genomul acesteia.

Celulele îşi reglează expresia genelor la mai multe niveluri. Această reglare poate fi determinată prin compararea compoziției de proteine din diferite tipuri de celule (musculare, epiteliale, nervoase etc). Aceleaşi tipuri de proteine (enzime) se pot găsi în mai multe tipuri de celule, multe procese celulare (respirația, excreția, transportul transmembranar) fiind similare în diferite tipuri de celule. Doar un mic număr de proteine şi enzime sunt specifice anumitor celule şi prin acestea celulele diferă între ele.

Deosebirile privind mărimea, forma, structura şi funcțiile celulelor diferențiate sunt rezultatul exprimării unui anumit set de gene.

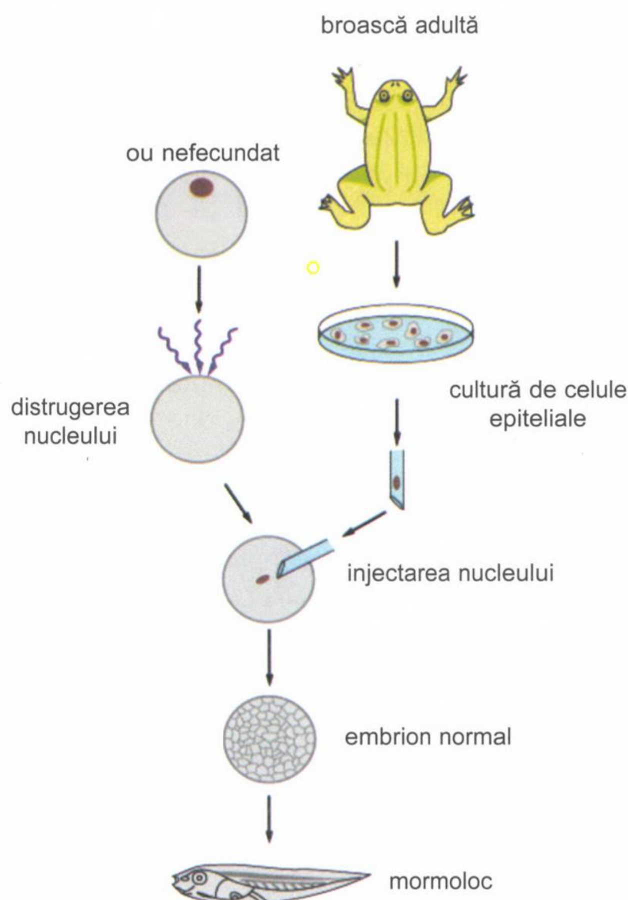


Fig. 1.47. Genomul conține informația genetică pentru toate caracteristicile individului. Parte din această informație se exprimă în celulele diferențiate, specializate pentru realizarea anumitor funcții.

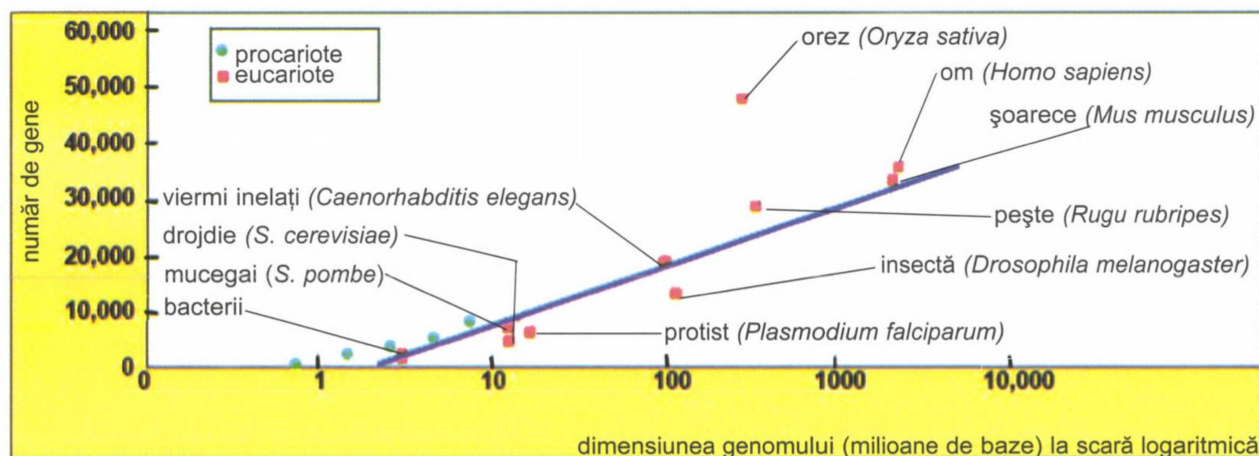


Fig. 1.48. Evoluția dimensiunilor genomului şi numărului de gene la procariote şi eucariote.

Controlul expresiei genelor se realizează la nivelul diferitelor etape ale procesului de decodificare a ADN într-o proteină. Figura 1.49 indică nivelurile la care este controlată expresia genelor în celulele eucariote. Cele mai importante niveluri la care se reglează expresia genelor eucariote sunt: nivelul transcripţional, nivelul maturării ARNm, nivelul translaţional şi nivelul post-translaţional.

Reglajul transcripţiei. Iniţierea transcripţiei (fig. 1.50) la eucariote este un proces extrem de complex, care implică intervenţia multor factori. Astfel, spre deosebire de procariote:

♦ eucariotele au trei tipuri diferite de ARN-polimerază;

♦ activarea ARN-polimerazelor depinde de un set de factori de transcripţie;

♦ pentru reglarea transcripţiei unei gene există mai multe secvenţe de ADN reglatoare, iar acestea au în compoziţia lor mii de perechi de nucleotide.

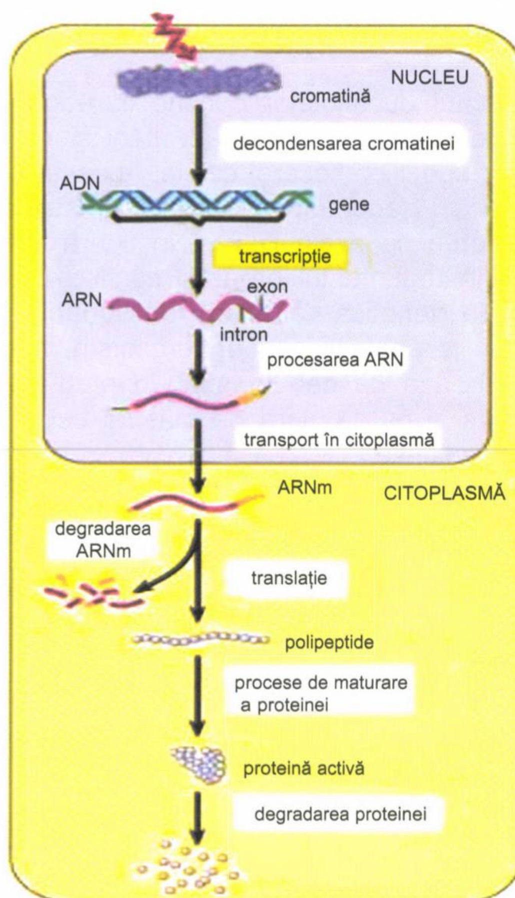


Fig. 1.49. Nivelurile reglajului genetic la eucariote.

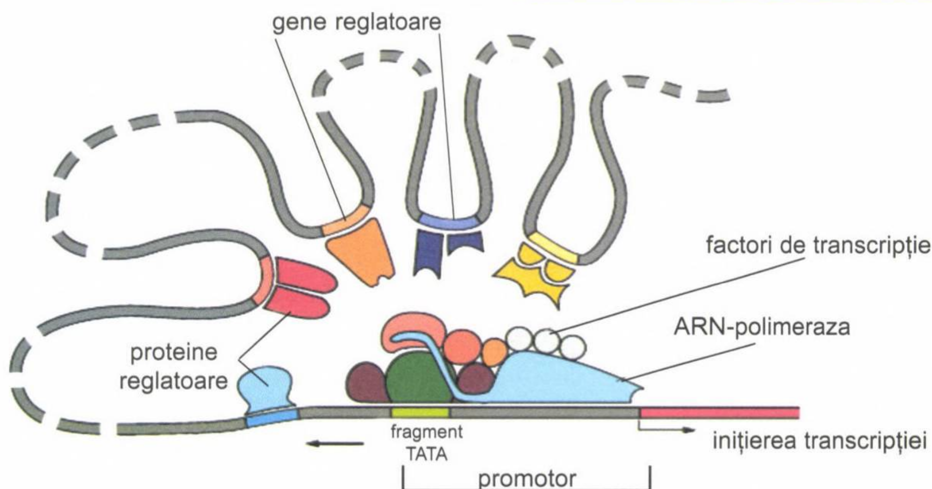


Fig. 1.50. Iniţierea transcripţiei.

Pentru a începe transcripţia, activarea ARN-polimerazei depinde de o serie de factori de transcripţie (numiţi TFIIA, TFIIB etc.). Fazele transcripţiei sunt:

(A) Promotorul (fragment de ADN numit TATA este situat la 25 de nucleotide depărtare de locul transcripţiei.

(B) Promotorul recunoaşte şi se leagă cu factorul de transcripţie(TFIID), ceea ce va determina legarea următorului factor de transcripţie (TFIIB).

(C) Se leagă apoi de promotor şi ceilalţi factori de transcripţie şi ARN-polimerazele.

(D) ATP fosforilează ARN-polimeraza II care îşi schimbă conformaţia şi se desprinde de complex, urmând apoi începerea transcripţiei.

Transcripția depinde de gradul de condensare a cromatinei, starea de eucromatinizare sau heterocromatinizare. De asemenea, o serie de modificări chimice ale cromatinei afectează disponibilitatea genelor pentru transcripție, cum sunt: metilarea (atașarea unei grupări metil – CH_3 la bazele ADN după replicație, de obicei la citozină, împiedică exprimarea genelor), acetilarea histonelor (atașarea grupurilor acetil – $COCH_3$ la histone), schimbarea arhitecturii histonelor etc.

Transcripția genelor eucariotelor poate fi controlată și de la distanță de secvențe de ADN numite intensificatori(engl. *enhancer*) (fig.1.51) care se leagă de activatorii genelor. Intensificatorii sunt segmente de ADN situate înainte sau după gena activată pentru transcripție.

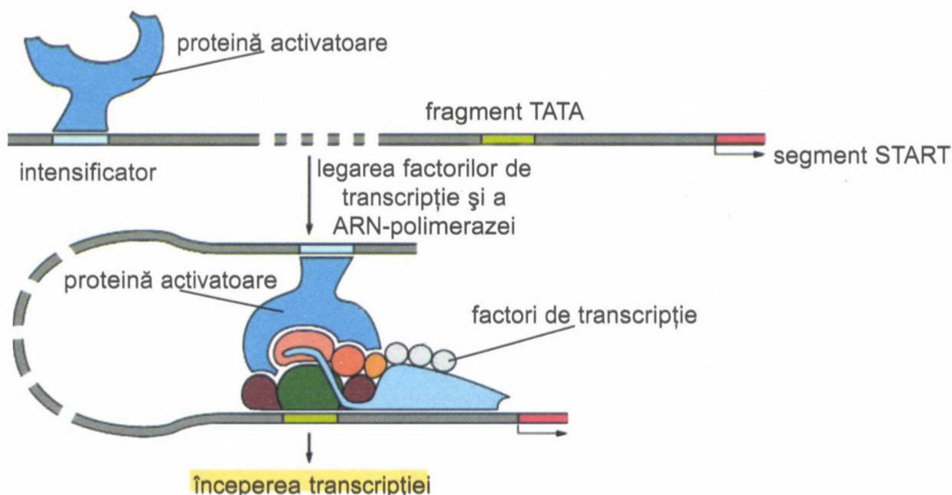


Fig. 1.51. Intensificator (enhancer).

Un alt nivel de reglaj genetic este cel al maturării ARNm transcris. Acesta suferă procese de maturare, deoarece genele eucariotelor (fig. 1.52) conțin ADN nefuncțional în segmente numite introni care alternează cu segmente informaționale numite exoni. ARNm imatur, proaspăt transcris este o copie fidelă a genei și nu poate fi utilizat în translație decât după ce sunt îndepărtate segmentele noninformaționale.

Intronii sunt eliminați (vezi fig. 1.52) cu ajutorul ARNsn care recunosc și segmentează intronii ce vor fi eliminați, iar segmentele informaționale, exonii, sunt asamblați într-un ARNm matur.

După maturare, factori specifici intervin în exportul ARNm matur din nucleu în citoplasmă, la locul unde se va derula translația.

Reglajul translației constă în selectarea moleculelor de ARNm care vor fi utilizate în procesul sintezei proteice și este realizat de factorii enzimatici și proteici implicați (dintre care cei mai importanți sunt cei care determină inițierea: aminoacilsintetazele, ARN-polimeraze), de prezența ARNt inițiator, ribozomi și ATP.

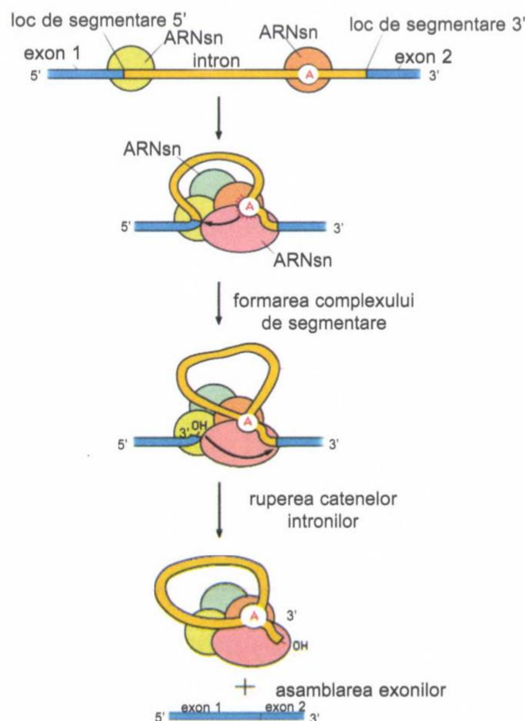


Fig. 1.52. Procesul de maturare a ARNm – eliminarea intronilor, asamblarea exonilor.

După utilizare, ARNm este degradat sub acțiunea unor enzime supuse şi ele unui reglaj genetic.

Reglajul posttranslațional implică procesarea proteinelor: pliere, asamblare sau segmentare, legarea de diferite grupări funcționale, precum şi transportul şi utilizarea lor la nivelul organitelor celulare, iar în final degradarea lor.

Fiecare procesare a proteinelor se realizează cu intervenția unor mecanisme specifice de reglaj genetic. Astfel de exemplu degradarea proteinelor depinde de acțiunea proteosomilor, compuşi proteici care recunosc proteinele şi le degradează numai după ce acestea sunt atacate de o mică proteină numită ubicvitină.

După reversibilitatea sau ireversibilitatea mecanismelor de reglaj acestea pot fi:

♦ **reglaje pe termen scurt** (reversibile) exprimate prin variația cantității şi activității biocatalizatorilor (enzime, hormoni) Un astfel de exemplu este reglarea secrețiilor digestive în funcție de prezența şi compoziția alimentelor introduse în tubul digestiv;

♦ **reglaje pe termen lung** (ireversibile) prin care în anumite celule sunt active numai anumite gene. Prin acest tip de reglaj, în celulele specializate se exprimă numai un mic procent din materialul genetic, iar mecanismul principal de realizare este prin heterocromatinizare permanentă. Un exemplu de heterocromatinizare este inactivarea unuia din cei doi cromozomi X de la femei, fenomen ce duce la formarea cromatinei sexuale, vizibilă în nucleul interfazic al celulelor somatice. Un alt exemplu de reglaj pe termen lung este cel implicat în diferențierea celulară (fig. 1.53) care asigură specializarea celulelor concretizată în anumite structuri şi funcții specifice variatelor tipuri de celule ale corpului. Cercetările recente au evidențiat efectul inhibitor ireversibil asupra genelor, exercitat de factori de mediu. Astfel oxizii de azot, radicalii de oxigen interacționează cu factorii de transcripție şi cu enzimele activatoare ale acestui proces, blocând exprimarea genelor. Acest fenomen a fost identificat ca o cauză a unor boli degenerative ale sistemului nervos central al omului.

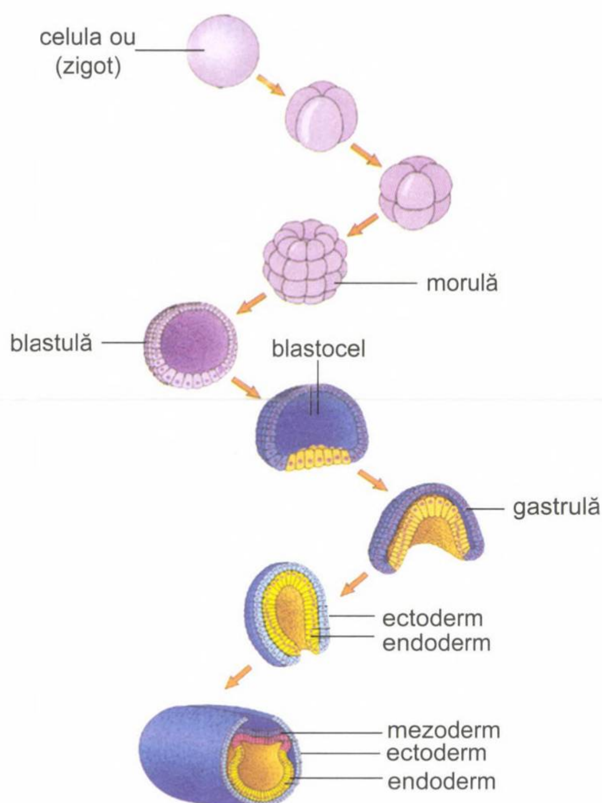


Fig. 1.53. Dezvoltarea embrionară.

EVALUARE

1. Ce rol are ARNsn în reglajul genetic?

2. Care sunt factorii implicați în reglarea transcripției?

3. Ce modificări ale cromatinei pot impiedica transcripția?

4. Realizați un referat cu tema „Factori de mediu cu efecte ireversibile negative asupra exprimării genelor”, utilizând diverse surse din biblioteca şcolii şi manualele de biologie din anii anteriori (vezi mutațiile).

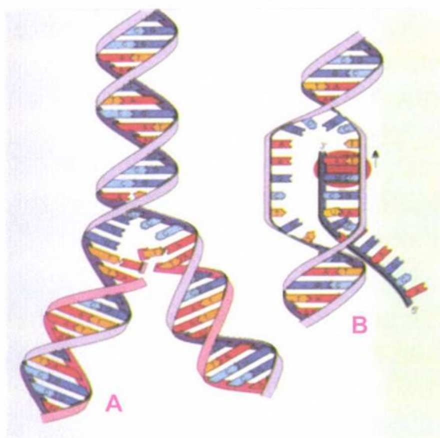
Evaluare Capitolul 1

I. Analizaţi următoarele diagrame.

a. Precizaţi ce proces este reprezentat de diagrama **A** şi respectiv de diagrama **B**.

b. Caracterizaţi fiecare proces, indicând şi importanţa acestora.

c. Identificaţi două asemănări şi două deosebiri între aceste două procese.



II. Realizaţi experimentul virtual „Denaturarea şi renaturarea ADN-ului" din CD-ROM-INTUITEXT – Lecţii interactive de biologie. Enumeraţi etapele experimentului.

III. La următorii itemi selectaţi varianta corectă de răspuns.

1. Una din condiţiile pe care trebuie să le îndeplinească factorii care conţin şi transmit informaţia genetică este:

a. să se afle în cantităţi mari în celule

b. să fie prezenţi în toate componentele celulare

c. să se replice pentru a fi prezenţi în toate celulele unui organism

d. să fie controlabili de condiţiile în care se exprimă

2. Cercetările din 1944 conduse de Oswald Avery, de la Institutul Rockefeller au demonstrat:

a. transformarea pneumococilor nevirulenţi în virulenţi

b. rolul proteinelor în determinarea caracterelor

c. rolul gazdei în declanşarea infecţiei

d. transformarea celulelor eucariote

3. Legăturile între nucleotidele acizilor nucleici sunt :

a. fosfodiesterice

b. peptidice

c. de hidrogen

d. covalente

4. Glucidul din ARN este:

a. glucoza

b. riboza

c. fructoza

d. dezoxiriboza

5.Sunt perechi de baze pirimidinice:

a. citozina şi guanina

b. adenina şi uracilul

c. citozina şi timina

d. adenina şi guanina

6. În ADN legăturile intercatenare sunt legături:

a. de hidrogen

b. ionice

c. covalente

d. peptidice

7. În urma analizei unui acid nucleic s-au identificat următoare procente de baze azotate: A 18%; G 23%; C 27% şi U32%. Acest acid nucleic este:

a. ARN monocatenar

b. ADN monocatenar

c. ARN bicatenar

d. ADN bicatenar

8. Ce tip de model de replicaţie are ADN ?

a. modelul dispersiv

b. modelul conservativ

c. modelul semiconservativ

d. modelul recombinant

9. Ce procent de guanină există într-o moleculă bicatenară de ADN, dacă timina reprezintă 38%?

a. 12%
b. 24%
c. 76%
d. 18%

10. Molecula care transportă aminoacizii la ribozomi în procesul de sinteză proteică este:

a. ARNr
b. ARNm
c. ARNsn
d. ARNt

11. Dacă secvența de ADN: ATCCAGCTACTG este transcrisă, ARNm format va avea următoarea secvență:

a. ATGCCGTACGAC
b. UAGGUCGAUGAC
c. UCGTAATGCTAC
d. UAGGTCGAUGTC

12. Un promotor este o substanță care:

a. facilitează transcripția ARNm
b. inițiază transcripția
c. inițiază diviziunea celulară
d. este factor extern ce declanşează transcripția

13. Utilizând informațiile furnizate de codul genetic (fig.1.24), structura ARNm matur care a determinat sinteza catenei polipeptidice -leucină-arginină-serină- are secvența:

a. UAA CGU AGU
b. UGC CGU AGU
c. UAA UAC AGU
d. UAA CGU ACA

14. Proteinele histonice au rolul de a:

a. recunoaşte şi a se lega specific cu anumite secvențe ale ADN
b. interveni în transcripția genelor
c. asigura stabilitatea ADN
d. se lega cu ARNt

15. În etapa de alungire a PCR are loc:

a. inițierea activării polimerazelor
b. adăugarea de dezoxiribonucleotide în sensul 5' → 3'
c. denaturarea ADN
d. răcirea uşoară la 68°C timp de 30 de secunde

16. Retroinhibiția enzimatică se caracterizează prin:

a. activarea represorului de către produsul sintetizat
b. cuplarea produsului de anabolism cu prima enzimă a căii metabolice
c. activarea proteinelor histonice
d. legarea substanței de catabolizat de represorul activ

17. La eucariote transcripția poate fi împiedicată prin:

a. prezența ARNt inițiator
b. condensarea cromatinei
c. prezența aminoacilsintetazelor
d. existența moleculelor de ATP

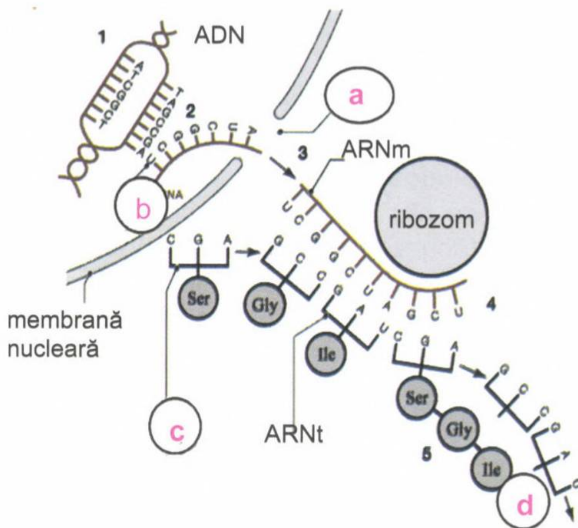
18. Substanțe cu efect ireversibil care inhibă exprimarea genelor şi determină apariția bolilor degenerative ale sistemului nervos uman sunt:

a. moleculele de oxigen
b. oxizii de azot
c. enzimele de transcripție
d. promotorii

IV. Alcătuiți un eseu cu tema: „Acizii nucleici substanțe esențiale vieții", precizând următoarele:

a. tipurile fundamentale de acizi nucleici
b. unitățile structurale ale acizilor nucleici şi structura acestora
c. particularitățile unităților structurale ale tipurilor fundamentale de acizi nucleici
d. deosebirile dintre tipurile fundamentale de acizi nucleici
e. funcțiile fundamentale ale acizilor nucleici
f. dogma centrală a geneticii.

V. Analizaţi schema şi identificaţi următoarele:



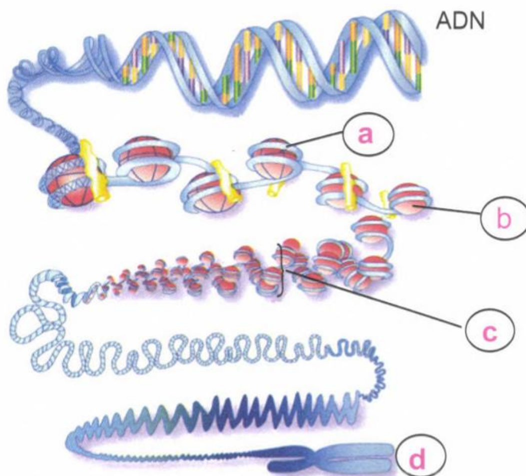
a. procesul reprezentat de întreaga schemă

b. tipul de celulă în care se desfăşoară procesul

c. etapele indicate de cifrele 1, 2, 3, 4 şi 5.

d. structura indicată de litera a şi moleculele indicate de literele b, c, şi d.

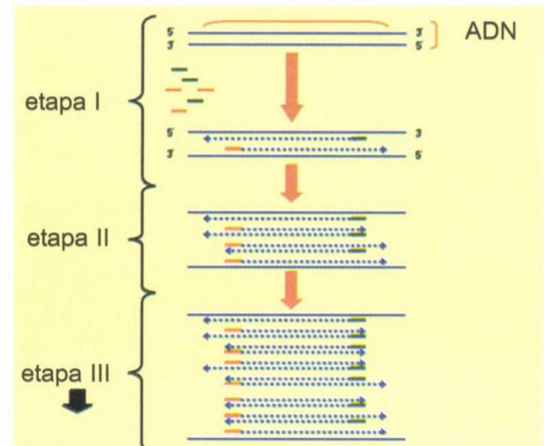
VI. Analizaţi următoarea figură şi precizaţi următoarele:



– ce reprezintă structurile indicate de literele : a, b, c şi d;

– care din aceste structuri permit exprimarea informaţiilor genetice cuprinse în ADN.

VII. Următoarea figură reprezintă etapele PCR.



a. Indicaţi care sunt aceste etape.

b. Explicaţi ce procese au loc în fiecare etapă.

c. Precizaţi aplicaţiile practice ale acestui proces.

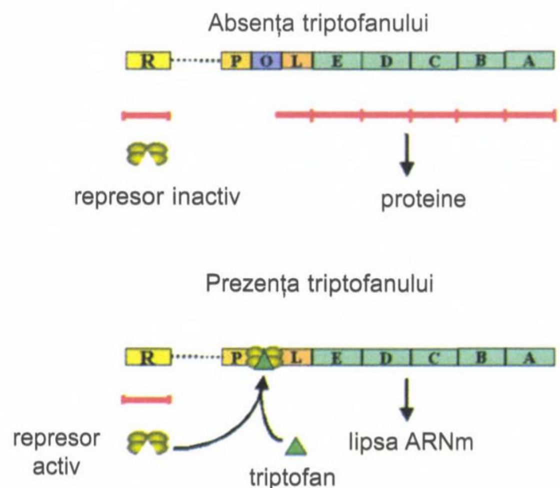
***VIII. Următoarea diagramă redă unul din mecanismele de reglare a expresiei genelor la procariote. Analizaţi schemele şi precizaţi:**

a. structura operonului

b. numărul genelor care sunt transcrise

c. tipul de mecanism de reglaj ilustrat

d. rolul triptofanului



Răspunsuri şi indicaţii: 1c,2a,3a, 4b,5c,6a, 7a,8c,9a (G = 12%. Explicaţie: într-o moleculă bicatenară de ADN, A = T, iar G = C. Dacă A = 38, atunci T = 38, iar A + T = 76. Astfel, din totalul de 100% scăzând 76, rămân 24 de procente care însumează G + C şi rezultă că G = 24/2 = 12 %), 10d, 11b 12 b,13 a,14c, 15 b,16 b, 17b, 18 b.



GENETICĂ UMANĂ

Genetica umană este o ramură a geneticii care studiază ereditatea şi variabilitatea în populaţiile umane. Ca domeniu al cunoaşterii umane, genetica umană îşi are rădăcinile în antichitate; primele scrieri din domeniu provin de la Hipocrate (460-375 î.Hr.) care a făcut observaţii asupra unor malformaţii ereditare cu o frecvenţă crescută în anumite familii. Dezvoltarea ştiinţei şi tehnologiei a permis dezlegarea multor necunoscute privind legităţile după care funcţionează şi se transmit determinanţii caracterelor speciei umane – **genele**. În prezent au fost localizate genele umane în cromozomi şi pentru marea lor majoritate a fost descifrată şi secvenţa nucleotidelor, cunoscându-se deja rolul pe care îl au în determinarea caracterelor umane şi modul în care aceste caractere se transmit şi se exprimă.

GENOMUL UMAN

Genomul reprezintă întreaga informaţie ereditară a unui organism, incluzând genele şi secvenţele noninformaţionale ale ADN (intronii). Genomul uman denumeşte întreaga informaţie genetică (conţinutul de ADN) din celulele umane (diploide). Genomul uman este compus din 99.9995% ADN nuclear (conţinut în nucleu) şi 0,0005% ADN mitocondrial (aflat în mitocondrii). ADN nuclear constituie informaţia genetică esenţială, ADN mitocondrial conţine informaţia necesară funcţiilor specifice mitocondriilor.

Ca şi la alte eucariote, genomul uman conţine ADN informaţional şi ADN noninformaţional. De asemenea genomul uman, ca şi genomurile altor mamifere, prezintă un grad ridicat de complexitate, conţinând o cantitate mare de ADN repetitiv, informaţional şi noninformaţional, şi multiple copii de gene şi fragmente de gene.

Genomul uman (nuclear; fig. 2.1) este caracterizat de 24 de tipuri diferite de molecule de ADN bicatenar, fiecare legat de proteine histonice şi non-histonice, constituind 24 de tipuri de cromozomi. Aceste 24 de tipuri de cromozomi diferiţi sunt clasificaţi în 22 de cromozomi autozomi şi 2 cromozomi heterozomi sau cromozomi sexuali: X şi Y.

Fiecare tip de cromozom prezintă variaţii specifice regionale în compoziţia şi frecvenţa tipurilor de nucleotide. Această variaţie, împreună cu variaţia gradului de condensare a cromatinei, este specifică fiecărui tip de cromozom şi stă la baza identificării lor prin tehnica bandării.



Fig. 2.1. Genom uman –24 de tipuri de cromozomi.

Prin această tehnică pot fi identificaţi cromozomii cu ajutorul unor coloranţi specifici. Pentru rezultate bune se folosesc cromozomi metafazici (au grad maxim de condensare) obţinuţi de obicei din limfocite cultivate *in vitro*, dispuse pe lame (tehnica frotiului), colorate şi apoi observate la microscop.

Cele mai vechi tehnici de bandare folosesc coloranţi specifici care evidenţiază secvenţe din

cromozomi în care predomină nucleotidele cu adenină-timină (benzi G de la colorantul utilizat: soluție Giemsa) sau secvențele în care predomină nucleotidele cu guanină-citozină (benzi R de la revers pentru că sunt dispuse între benzile G). O bandă este un fragment de cromozom care se distinge net prin luminozitate şi nuanță (în funcție de colorantul utilizat) de segmentele adiacente.

Metodele de bandare recent dezvoltate, ca tehnica mBAND (tehnica de bandare multicoloră), permit precisa delimitare a secvențelor cromozomale (fig. 2.2), dând astfel posibilitatea identificării cu mare acuratețe a anomaliilor cromozomiale.

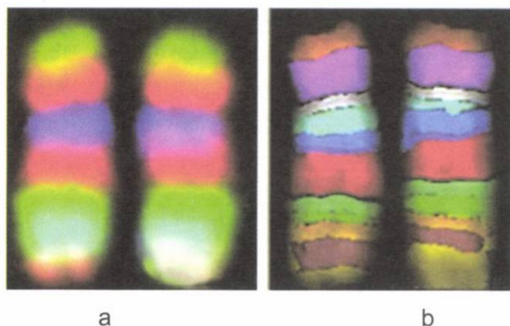


Fig. 2.2. Tehnica de bandare multicoloră: a imagine neprelucrată; b imagine prelucrată.

În funcție de puterea de rezoluție a tehnicii de bandare, cromozomii umani pot evidenția un total cuprins între 400 şi 850 de benzi.

Tehnica bandării a început să fie utilizată după 1970 pentru identificarea cromozomilor; până atunci cromozomii erau identificați după formă, mărime şi poziția centromerului (fig. 2.3).

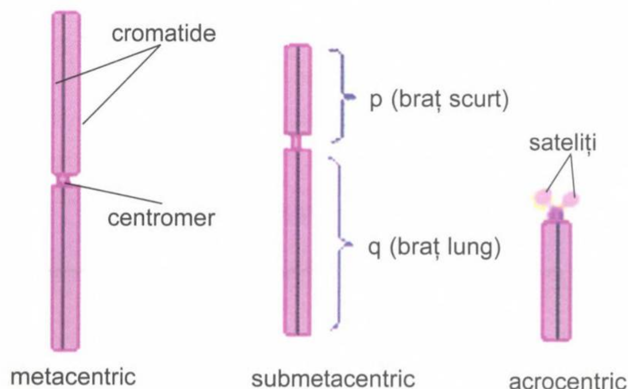


Fig. 2.3. Tipuri morfologice de cromozomi.

După aceste criterii, cromozomii umani au fost clasificați în 7 grupe: A (cromozomii 1-3, metacentrici, submetacentrici); B (cromozomii 4-5, submetacentrici); C (cromozomii 6-12 metacentrici şi submetacentrici); D (cromozomii 13-15 acrocentrici cu sateliți); E (cromozomii 16-18, metacentrici şi submetacentrici); F (cromozomii 19-20, metacentrici mici); G (cromozomii 21 şi 22, acrocentrici, cei mai mici). Cromozomul X aparține grupei C, iar cromozomul Y aparține grupei G. Întregul set de cromozomi caracteristici speciei, numit şi **complement cromozomial,** stă la baza alcătuirii cariotipului. Cariotipul se realizează prin aranjarea sistematică a imaginilor cromozomilor în ordinea descrescătoare a mărimilor: de la grupa A – cu cei mai mari cromozomi, până la grupa G – cu cei mai mici cromozomi. Cariotipul uman (fig. 2.4) este compus din 23 de perechi de cromozomi: 22 de perechi de autozomi şi o pereche de heterozomi. Aceştia sunt identici şi notați cu X la femeie, şi diferiți notați XY la bărbat.

Deşi cromozomii umani au fost observați încă din 1880 de Flemming şi Arnold, şi apoi multă vreme s-a crezut că numărul complementului cromozomial este 48, abia în 1955, cercetătorul Joe Hin Tjio de la Universitatea Lund din Suedia demonstrează că specia umană are 2n = 46.

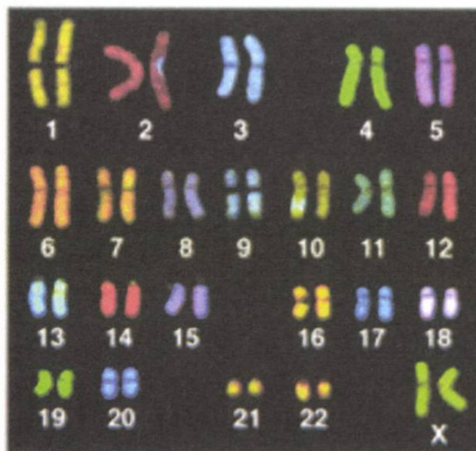


Fig. 2.4. Cariotipul uman – la femeie.

***Harta genetică** este o reprezentare grafică a aranjamentului genelor în cromozomi (fig. 2.5).

Ca să înțelegem modul în care se construiesc hărțile genetice trebuie să recurgem la reamintirea

teoriei cromozomiale a eredității, care a revoluționat tezele mendeliene privind transmiterea caracterelor ereditare. Astfel, legea a doua a lui G. Mendel afirmă că perechile de factori ereditari segregă independent. Fondatorul teoriei cromozomiale T. H. Morgan a demonstrat, prin experimente cu *Drosophila melanogaster,* că această lege nu se verifică, deoarece două gene alele moştenite de la acelaşi genitor au o puternică tendință de a se transmite înlănțuit. Acest fenomen se numeşte linkage.

Pe de altă parte trebuie să ne amintim şi că în profaza meiozei I (diviziune care duce la formarea gameților ce conțin numai jumătate din numărul de cromozomi caracteristici speciei), cromozomii omologi realizează schimburi de fragmente cromozomiale (crossing-over), în urma căruia se formează cromozomi recombinați.

Procentul de descendenți recombinați din prima generație variază între 1% şi 50% şi întotdeauna recombinările apar între gene cu locii pe cromozomi diferiți. Cu cât este mai mare procentul recombinărilor pentru o pereche de caractere, cu atât este mai mare distanța dintre locii ocupați de gene. Acest procent de recombinări a fost desemnat arbitrar ca fiind distanța dintre locii genelor exprimată în centimorgani (cM).

Construcția hărților genetice prin unități de linkage este utilă mai ales când locii genelor sunt la mică depărtare.

Atunci când locii sunt mai distanțați, există posibilitatea să se petreacă crossing-overe secundare între cromozomi. Chiar şi aşa, dacă se petrec crossing-overe secundare se poate restabili configurația de alele a genitorilor, confirmând astfel distanța dintre loci.

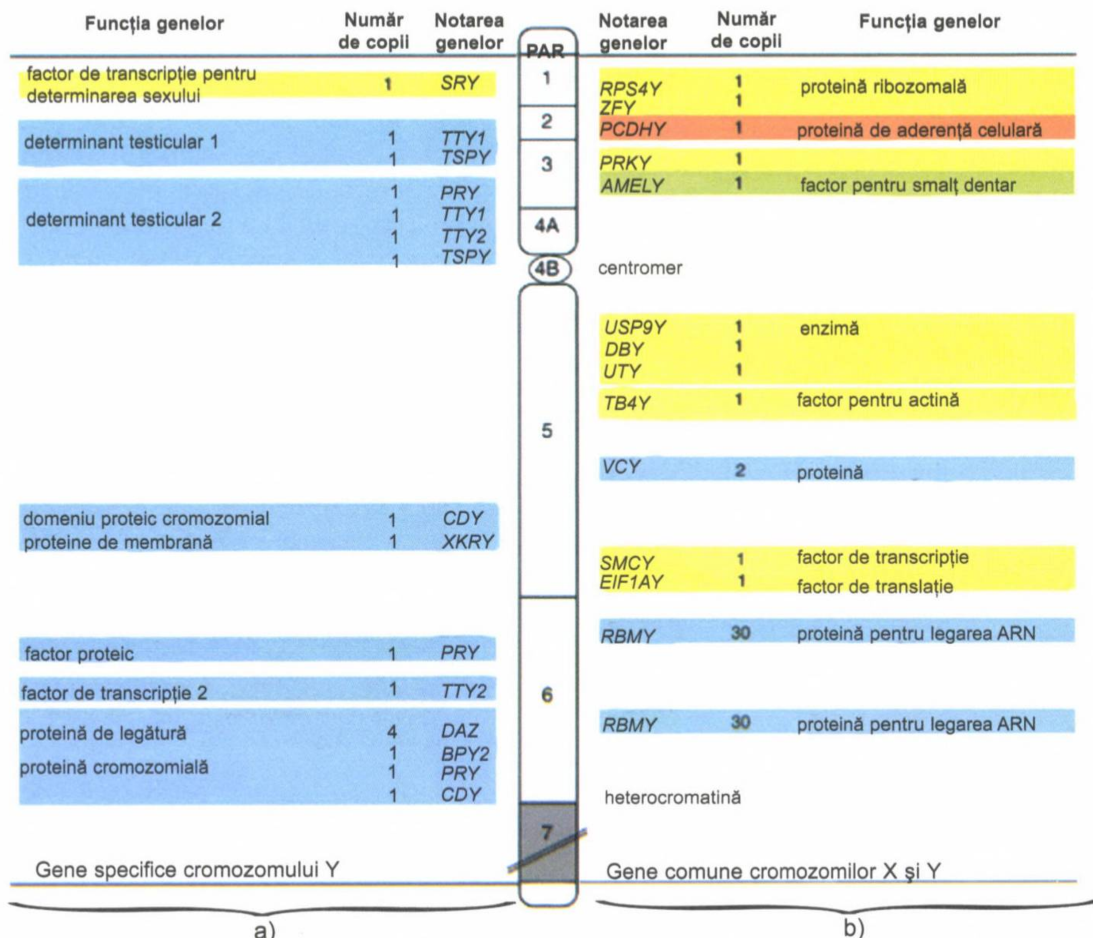


Fig. 2.5. Exemplu de hartă genetică a cromozomului Y uman: a. localizarea genelor prezente numai în cromozomul Y; b. localizarea genelor prezente şi în cromozomul X şi în cromozomul Y.

teoriei cromozomiale a eredității, care a revoluționat tezele mendeliene privind transmiterea caracterelor ereditare. Astfel, legea a doua a lui G. Mendel afirmă că perechile de factori ereditari segregă independent. Fondatorul teoriei cromozomiale T. H. Morgan a demonstrat, prin experimente cu *Drosophila melanogaster,* că această lege nu se verifică, deoarece două gene alele moştenite de la acelaşi genitor au o puternică tendință de a se transmite înlănțuit. Acest fenomen se numeşte linkage.

Pe de altă parte trebuie să ne amintim şi că în profaza meiozei I (diviziune care duce la formarea gameților ce conțin numai jumătate din numărul de cromozomi caracteristici speciei), cromozomii omologi realizează schimburi de fragmente cromozomiale (crossing-over), în urma căruia se formează cromozomi recombinați.

Procentul de descendenți recombinați din prima generație variază între 1% şi 50% şi întotdeauna recombinările apar între gene cu locii pe cromozomi diferiți. Cu cât este mai mare procentul recombinărilor pentru o pereche de caractere, cu atât este mai mare distanța dintre locii ocupați de gene. Acest procent de recombinări a fost desemnat arbitrar ca fiind distanța dintre locii genelor exprimată în centimorgani (cM).

Construcția hărților genetice prin unități de linkage este utilă mai ales când locii genelor sunt la mică depărtare.

Atunci când locii sunt mai distanțați, există posibilitatea să se petreacă crossing-overe secundare între cromozomi. Chiar şi aşa, dacă se petrec crossing-overe secundare se poate restabili configurația de alele a genitorilor, confirmând astfel distanța dintre loci.

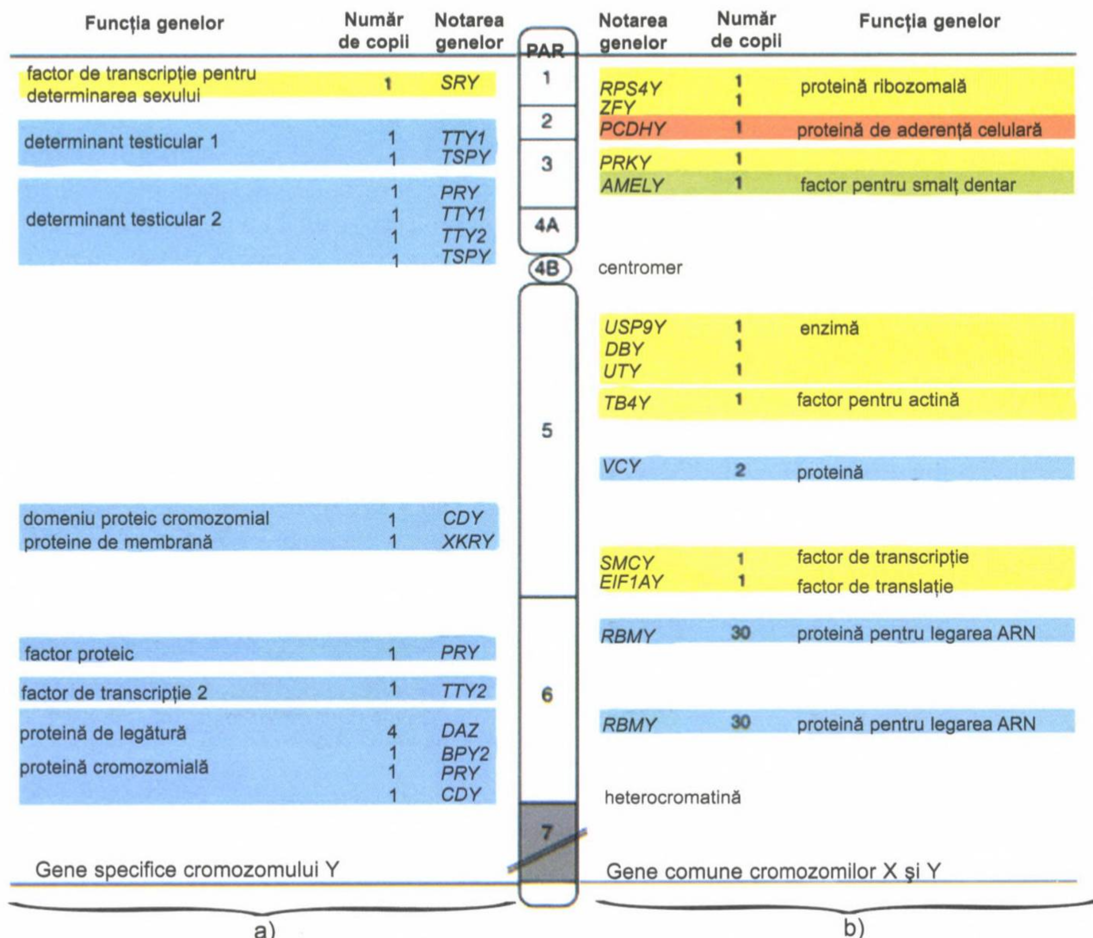


Fig. 2.5. Exemplu de hartă genetică a cromozomului Y uman: a. localizarea genelor prezente numai în cromozomul Y; b. localizarea genelor prezente şi în cromozomul X şi în cromozomul Y.

Un alt aspect legat de hărțile genetice este acela că probabilitatea crossing-overelor nu este uniformă. Aproximativ $^1/_4$ din genomul uman este responsabil de recombinare genetică, deoarece unele regiuni ale cromozomilor (cele din vecinătatea centromerului) sunt inhibate. Totodată unitățile de recombinare realizează în ritmuri diferite recombinarea, de exemplu s-a constatat faptul că la femei cromozomii au frecvențe mai mari de recombinare decât cromozomii bărbaților şi, ca urmare, hărțile genetice ale cromozomilor feminini sunt mai lungi.

Astăzi prin finalizarea Proiectului „Genomul Uman" – proiect internațional, se cunoaşte harta genetică a cromozomilor umani. Prin tehnici moderne de secvențiere a ADN au fost descifrate aproximativ 80 000 de gene şi identificate sursele unui număr impresionant de maladii umane.

Aplicații practice

1. Analiza materialului genetic

a. Împreună cu colegul de bancă, analizați figura 2.5, care reprezintă harta genetică a cromozomului Y, şi precizați următoarele:

– câte gene omoloage cromozomului X şi responsabile de derularea sintezei proteinelor recunoaşteți în cromozomul Y ;

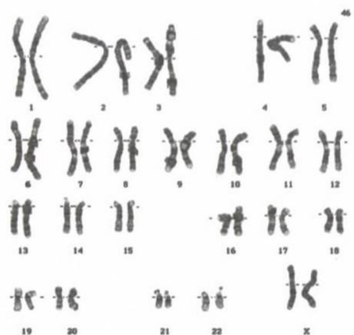
– ce pondere au genele omoloage cromozomului X, față de cele specifice cromozomului Y (exprimați răspunsul în procente);

– ce efecte ar produce dispariția segmentelor 2 şi 3 din cromozomul Y.

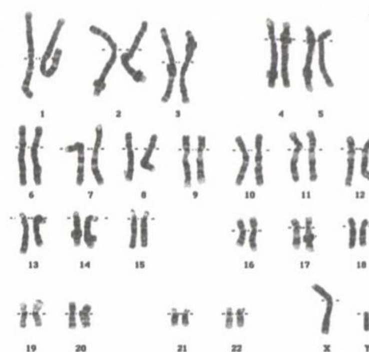
b. Comparați răspunsurile voastre cu cele ale colegilor de clasă. Dacă răspunsurile diferă, argumentați-vă rezolvările şi decideți care sunt răspunsurile corecte.

2. Analiză de cariotip

Comparați cele două cariotipuri şi identificați asemănările şi deosebirile. Stabiliți care este cariotipul unei femei şi care al unui bărbat.



Cariotip A



Cariotip B

EVALUARE

Selectați varianta corectă de răspuns.

I. Identificarea cromozomilor prin tehnica bandării este posibilă datorită diferențelor:

a) numerice din cariotip
b) de aşezare a cromozomilor în genom
c) regionale în compoziția nucleotidelor
d) dimensiunilor cromozomilor

II. Complementul cromozomial reprezintă:

a) numărul de cromozomi din gameți
b) numărul de cromozomi ai unui individ
c) numărul de cromozomi caracteristici speciei
d) numărul tipurilor de cromozomi caracteristici speciei

DETERMINISMUL GENETIC AL PRINCIPALELOR CARACTERE FENOTIPICE UMANE

Caracterele fenotipice sunt rezultatul exprimării genotipului în anumite condiții de mediu. Fenotipul reprezintă totalitatea însuşirilor unui individ, iar genotipul totalitatea genelor sale. Un genotip poate fi homozigot, sau pur din punct de vedere genetic, când genele perechi care determină caracterele sunt identice (AA, aa). Dacă genele perechi care influențează acelaşi caracter nu sunt identice, genotipul este heterozigot sau impur din punct de vedere genetic (Aa). În general (exeptând unele abateri de la legile mendeliene), în starea heterozigotă perechile de gene care determină acelaşi caracter, adică genele alele, sunt una dominantă şi cealaltă recesivă. Genele alele dominante se exprimă în fenotip şi în stare heterozigotă. Genele recesive nu se exprimă în fenotip decât dacă sunt în stare homozigotă.

Cele mai multe gene umane sunt transmise de la o generație la alta conform legilor mendeliene. De obicei nu remarcăm existența lor decât atunci când apar fenotipuri diferite față de fenotipurile unei populații sau grup. Putem urmări modul de transmitere a unui anumit fenotip şi putem deduce dacă el este determinat de o genă alelă dominantă sau recesivă.

Una dintre cele mai vechi, simple şi necostisitoare metode de a determina modul de transmitere a caracterelor, a tipului de alelă (dominantă sau recesivă) care determină un anumit fenotip, precum şi a probabilității de a fi moştenit un anumit caracter, este *metoda pedigriului**.

***Metoda pedigriului** constă în studiul unor caractere ereditare normale şi patologice prin analiza ascendenței de-a lungul mai multor generații.

În construcția unui pedigri se utilizează notații convenționale (fig. 2.6) care permit analiza modului de transmitere a caracterelor.

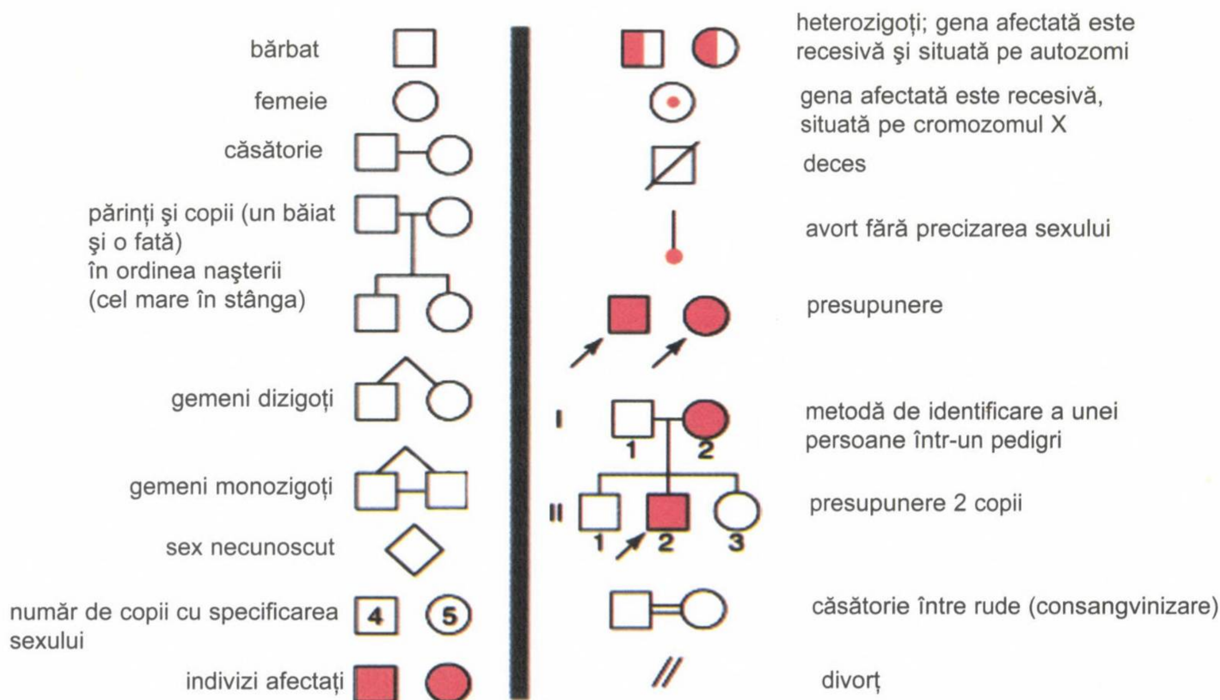


Fig. 2.6. Notații convenționale utilizate în construcția unui pedigri.

Tabelul 2.1 evidenţiază indiciile furnizate de un pedigri pentru stabilirea caracterelor determinate de gene autozomale dominante şi recesive (gene situate pe cromozomii autozomi) şi gene heterozomale (situate în heterozomi). Un pedigri care demonstrează modul de transmitere a unei gene autozomale recesive este prezentat în figura 2.7. Se poate astfel observa cum, în cazul căsătoriei între rude, gena recesivă se exprimă peste generaţii, atât la femei, cât şi la bărbaţi, datorită homozigotării.

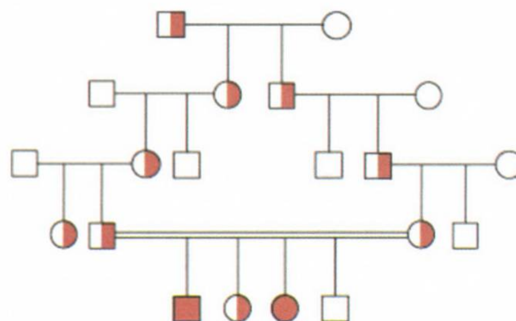


Fig. 2.7. Pedigri care arată transmiterea unei gene autozomale recesive.

*Tabelul 2.1

Genă autozomală dominantă	Genă autozomală recesivă (fig. 2.7)	Genă recesivă situată în cromozomul X (X-linkată)
Persoana care prezintă caracterul urmărit are cel puţin unul din părinţi cu respectivul caracter	Nici unul din părinţi nu prezintă caracterul, dar în familie sunt multe rude la care caracterul apare, deşi în populaţie acel caracter este rar întâlnit	Funcţionează ca recesivă la femei şi dominantă la bărbaţi
Pot prezenta caracterul atât femeile cât şi bărbaţii şi pot să îl transmită	Adesea în familie sunt generaţii care nu prezintă caracterul, deoarece majoritatea căsătoriilor se realizează între indivizi heterozigoţi	Tatăl purtător al genei nu o transmite fiilor ci o transmite fiicelor care devin purtătoare cu fenotip normal
Caracterul nu dispare în nicio generaţie	Este de aşteptat ca părinţii să fie înrudiţi	O femeie purtătoare, dar cu genotip heterozigot, transmite gena la $^1/_2$ din fiii săi
Nu se transmite preferenţial la un anumit sex – se transmite de la tată la fiică şi fiu, de la mamă la fiică şi fiu		
În mod obişnuit, $^1/_2$ din descendenţi moştenesc caracterul		

O serie de trăsături morfo-anatomice umane se transmit mendelian (aşa sunt trăsăturile feţei, ca forma şi înălţimea nasului, ca şi forma bărbiei). Gropiţa mentonieră, forma ochilor, lungimea şi densitatea genelor şi sprâncenelor sunt caractere cu acelaşi mod de transmitere.

Există însă şi caractere umane ce nu au un determinism tipic mendelian, adică nu respectă modul de segregare conform legilor mendeliene, situaţii întâlnite în: determinismul genetic al grupelor de sânge, al culorii părului, al culorii pielii, al taliei, al inteligenţei, memoriei etc.

DETERMINISMUL GENETIC AL GRUPELOR DE SÂNGE

În sistemul AB0 al grupelor de sânge, determinismul genetic este controlat de o serie de trei alele notate : L^A, L^B şi I, localizate în braţul lung (notat q) al cromozomului 9, la nivelul benzii 34. Cele trei gene se află în următorul raport de dominanţă:

$L^A \rightarrow$ I (adică L^A este dominantă faţă de I), iar $L^B \rightarrow$ I (adică L^B este dominantă faţă de I). Genotipurile L^AL^A şi L^AI determină grupa A(II), genotipurile $L^B L^B$ şi $L^B I$ determină grupa B(III). În combinaţia genelor L^AL^B apare fenomenul de codominanţă, niciuna dintre gene nu o domină pe cealaltă şi împreună determină apariţia unui nou fenotip, adică o nouă grupă de sânge – AB(IV).

DETERMINISMUL GENETIC AL CULORII PĂRULUI

Culoarea părului este determinată de mai multe gene, fiecare prezentând două sau mai multe alele. Unele notate cu M determină sinteza de melanină, pigment brun, iar altele influenţează sinteza pigmentului roşu, notate cu R. Astfel pentru producerea de melanină există trei alele M^{Bk} (negru), M^{Bw} (castaniu) şi M^{Bd} (blond), iar R^+ determină sinteza pigmentului roşu, în timp ce R^- nu determină sinteza de pigment roşu. Între alele există relaţia de dominanţă: $M^{Bk} \rightarrow M^{Bw} \rightarrow M^{Bd} \rightarrow R^+ \rightarrow R^-$. La fiecare individ fenotipul culorii părului este rezultatul cumulat a numai patru alele active. În cazul părului negru sau castaniu închis, pigmentul roşu este acoperit de melanină, însă în cazul producerii unei cantităţi reduse de melanină prin exprimarea alelelor $M^{Bw} M^{Bd}$, pigmentul roşu poate să domine dacă genotipul conţine alela R^+.

DETERMINISMUL GENETIC AL CULORII PIELII

Determinismul genetic al al culorii pielii este poligenic, fiind condiţionat de mai multe perechi de gene nealele a căror exprimare are un caracter aditiv, cumulativ. Acest tip de ereditate se numeşte ereditate cantitativă şi în cazul culorii pielii este determinată de cel puţin două perechi de gene P şi p. Astfel studiile lui Davenport au stabilit următoarele genotipuri: pentru negri $P_1P_1P_2P_2$, pentru mulatrii tipici $P_1p_1P_2p_2$ şi pentru albi $p_1p_1p_2p_2$. Combinaţii ale acestora dau diversele variante fenotipice: mulatrii deschişi $P_1p_1p_2p_2$, mulatrii închişi $P_1P_1P_2p_2$.

DETERMINISMUL GENETIC AL CULORII OCHILOR

Culoarea ochilor variază între albastru deschis şi negru închis (fig. 2.8). Între aceste limite există numeroase variante, motiv pentru care acest caracter este considerat complex. Există cel puţin două variante în explicarea determinării genetice a culorii ochilor.

După unii cercetători caracterul este determinat de două perechi de gene nealele, fiecare pereche prezentându-se în mai multe forme de alele. Astfel, după această teorie culoarea albastră apare dacă genotipul este compus din alelele recesive în stare homozigotă, iar culoarea neagră este rezultatul expresiei cumulative a alelelor dominante aflate în stare homozigotă.

O altă explicaţie pentru determinarea genetică a culorii ochilor susţine că ar consta în existenţa unei serii polialelice care variază de la negru închis până la albastru deschis. Alelele se notează E^{br} – care este dominantă şi determină



Fig. 2.8. Culoarea ochilor

culoarea neagră, E^{gr} – recesivă față de E^{br} determină culoarea verde şi este dominantă față de E^{bl} care determină culoarea albastră numai în stare homozigotă. Astfel ordinea dominanței acestor alele este: $E^{br} \rightarrow E^{gr} \rightarrow E^{bl}$.

DETERMINISMUL GENETIC AL TALIEI

Înălțimea speciei umane este un caracter complex determinat de factori genetici şi factori de mediu. Fără a nega rolul factorilor nutriționali sau al celor climaterici ca temperatura şi umiditatea, factorii genetici sunt cei cu rol fundamental în determinarea taliei. Acest fapt este demonstrat de modul în care se păstrază caracterul în familiile ai căror membri sunt înalți. Cercetări recente declanşate de descifrarea genomului uman studiază cromozomul X ca fiind cu un rol important în determinarea genetică a taliei indivizilor. Aceste cercetări sunt fundamentate pe descoperirea unui numărul mare de maladii X-linkate asociate creşterii anormale. Se pare că regiunea numerotată 24-25 din brațul q al cromozomului X este candidatul în localizarea genelor care determină talia.

*DETERMINISMUL GENETIC AL INTELIGENȚEI

În prezent se consideră că inteligența este determinată de factori ereditari şi de factori ambientali. Studii publicate încă din 1966 de Sir Cyril Burt, care a testat 53 de perechi de gemeni monozigoți prin determinarea coeficientul de inteligență (IQ), au afirmat la acea vreme că factorii ereditari au o pondere de 80% în determinarea inteligenței. În prezent se admite că procentul este în jur de 50-60%. În sprijinul determinării genetice a inteligenței vin şi cercetările asupra IQ copiilor adoptați. Aceştia, chiar cu o educație de calitate şi în condiții bune de viață, nu reuşesc să depăşească IQ fraților lor biologici, naturali, cu mai mult de 10%.

Studii recente au identificat două gene implicate în determinarea inteligenței: gena IGF2R plasată în cromozomul 6 şi gena CTSD (numită şi catepsin D) localizată în brațul scurt al cromozomului 11.

Cercetările lui Robert Plomin de la Institutul de Psihiatrie din Londra au demonstrat că gena IGF2R conține informația pentru receptorul unui factor de creştere similar insulinei şi este prezentă în mai multe variante de alele. Una dintre ele (alela 5) a fost identificată la toți subiecții cu un IQ peste 160.

Alte cercetări, conduse de Tony Payton de la Universitatea din Manchester, au descoperit că mutații ale genei CTSD diminuează scorul IQ cu 3%, susținând rolul acestei gene în determinarea inteligenței.

*DETERMINISMUL GENETIC AL MEMORIEI

Analiza genomului uman realizată de Dr. Dietrich Stephan de la Institutul de cercetări în genomică translațională din Phoenix, USA (publicate în octombrie 2006) a relevat o genă asociată performanțelor de memorizare. Gena are numele Kibra şi exprimarea ei se realizează la nivelul hipocampului, parte a sistemului limbic (paleocortex).

Utilizând o tehnică sofisticată de imagistică funcțională a creierului, cercetările au arătat că indivizii care posedă versiunea de gene alele responsabile de potențial slab de memorare fac eforturi mentale mult mai mari ca să îşi amintească informațiile. Această descoperire deschide drumul spre rezolvarea multor probleme legate de boli ca demența senilă, boala Alzheimer etc.

*DETERMINISMUL GENETIC AL COMPORTAMENTULUI ŞI TEMPERAMENTULUI

Genotipul determină fenotipul sau, cu alte cuvinte, determină felul în care arătăm. Dar tot genele determină şi cum suntem, adică personalitatea noastră. Personalitatea este rezultatul combinației a doi factori: temperamentul şi caracterul. Genele noastre ne determină temperamentul, iar ansamblul factorilor de mediu şi felul în care învățăm din interacțiunile cu aceşti factori ne modelează caracterul. Temperamentul se exteriorizează devreme, în copilărie, şi nu se modifică mult de-a lungul vieții. Această caracteristică susține determinarea genetică a temperamentului

şi implicit a comportamentului uman. În direcţia descoperirii genelor implicate în determinarea comportamentului şi a temperamentului, s-au întreprins multe cercetări. Recent au fost identificate trei gene: CYLN2, GTF2IRD1 şi GTF2I, localizate în cromozomul 7, responsibile de hipersociabilitate, manifestare specifică sindromului Williams (produs prin deleţia a peste 20 de gene din cromozomul 7). Cercetările gemenilor au adus o contribuţie în identificarea aspectelor determinării genetice a temperamentului; rămâne însă ca acestea să fie confirmate la nivel molecular.

*DIVERSITATEA GENETICĂ UMANĂ – GENETICA RASELOR UMANE

În 1998 dr. Alan R. Templeton, profesor de biologie la Universitatea din Washington, a afirmat: „Din punct de vedere genetic, rasele nu există". Această afirmaţie s-a bazat pe analiza moleculară a ADN provenit de la întreaga populaţie a globului şi care dezvăluia evoluţia speciei umane din ultimii 1 000 000 de ani. Studiile sale au demonstrat că, deşi există multe variaţii genetice între oameni, acestea sunt variaţii individuale. Chiar dacă sunt variaţii între populaţii, acestea nu au semnificaţia cantitativă şi calitativă suficientă pentru a putea desemna o sublinie istorică a speciei umane. Cu alte cuvinte, există mai multe diferenţe genetice în cadrul unei populaţii, decât între populaţii.

Cercetările lui Templeton susţin o singură linie evolutivă a speciei umane. El a utilizat în studile sale ADN mitocondrial care se transmite pe linie maternă, ADN al cromozomului Y transmis pe linie paternă şi ADN nuclear transmis de ambele sexe. Rezultatele studiilor au arătat că 85% din variaţiile genetice sunt variaţii individuale şi că numai 15% ar putea reprezenta variaţii „rasiale". Procentul de numai 15% nu justifică, din punct de vedere genetic, diferenţierea în rase a speciei umane.

Deşi afirmaţiile lui Templeton au generat multe controverse, cercetările ulterioare nu au putut infirma omogenitatea genetică extrem de mare a speciei umane.

O rasă reprezintă din punct de vedere ştiinţific o subspecie biologică caracterizată de trăsături comune de ordin biochimic, fiziologic, morfologic, ecologic, determinate genetic. Această definiţie nu se verifică în variaţia genetică a speciei umane de azi. Suntem, ca specie, foarte omogeni, până şi cele mai apropiate „rude biologice" – cimpanzeii au o variaţie genetică a populaţiei de 2-3 ori mai mare decât variaţia genetică a speciei umane.

În prezent, majoritatea oamenilor de ştiinţă admit că numim rase, ceea ce reprezintă de fapt clive, adică ansambluri de caracteristici care exprimă o tranziţie, o variaţie graduală a caracteristicilor fenotipice ale unei specii. Din această perspectivă, larg acceptata clasificare a raselor umane este fundamentată greşit pe asocierea

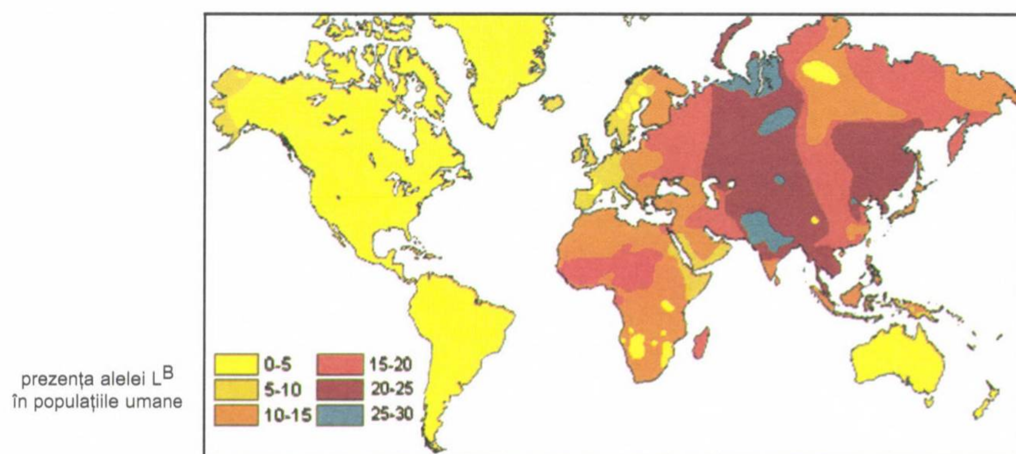


Fig. 2.9. Genele alele L^B determinante pentru grupa B(III) sunt rare, fiind prezente la numai 16 % din populaţia umană.

unui grup de indivizi cu un grup de trăsături (culoarea pielii, fizionomia). Aceasta deoarece trăsăturile luate drept criterii de discriminare între rase se întâlnesc şi în alte populaţii, de exemplu pielea puternic pigmentată caracteristică africanilor din sudul Saharei este întâlnită şi la indienii sudamericani, în Australia şi Noua Guinee.

Acest fapt este datorat acţiunii factorilor de selecţie similari în diferite regiuni ale globului, ce au drept consecinţă adaptări similare.

Există însă diferenţe în distribuţia frecvenţei genelor. Dacă am lua orice alt criteriu genetic, de exemplu frecvenţa alelelor L^B pentru grupa sanguină B(III), gruparea în „rase" ar avea o cu totul altă configuraţie, reprezentată de diagrama din figura 2.9, astfel populaţia în care frecvenţa este mare este cea asiatică, iar cea în care frecvenţa este foarte mică este cea americană. Deci clasificarea rasială este o clasificare pe criterii culturale şi istorice care nu se fundamentează pe criterii biologice genetice.

Datorită fenomenului de recombinare genetică consecutivă reproducerii sexuate, precum şi excluderii consangvinizării prin norme impuse de religie şi legislaţie, populaţiile umane sunt extrem de eterogene privind frecvenţa genelor alele. Diferenţele fenotipice (culoarea pielii, tipul de păr, morfologia feţei etc.) sunt rezultatul exprimării unui polimorfism genetic datorat numeroaselor forme alele ale genelor şi variatelor forme de interacţiuni dintre alelele ce determină caracterele. Unitatea genetică a speciei umane este susţinută de faptul că din căsătoriile mixte (african-european, asiatic-european etc.) rezultă indivizi perfect normali şi fertili.

EVALUARE

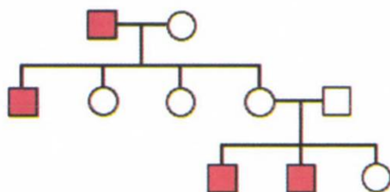
1. Care este probabilitatea ca un cuplu să aibă copii cu ochii albaştri dacă mama are ochii căprui $E^{br} E^{bl}$ şi tatăl ochii albaştri $E^{bl} E^{bl}$?

a. 25% c. 75%
b. 50% d. 100%

2. Ce grupă de sânge are mama dacă 50% din copii au grupa A(II) şi 50% au grupa AB(IV), iar tatăl are grupa B(III) heterozigot?

a. 0(I) c. B(III)
b. A(II) d. AB(IV)

***3.** Imaginea reprezintă pedigriul unei familii. Culoarea roşie marchează persoanele purtătoare ale caracterului urmărit (**R: Y linkată**).

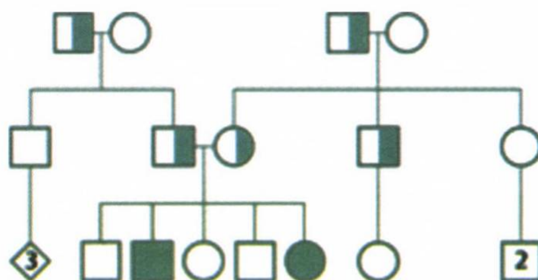


a. Pedigriul arată transmiterea unei gene autozomale dominante? De ce da/ De ce nu?

b. Pedigriul arată transmiterea unei gene autozomale recesive? De ce da/ De ce nu?

c. Pedigriul arată transmiterea unei gene X linkate? De ce da/ De ce nu?

***4.** Analizaţi pedigriul următor. Identificaţi ce tip de genă este cea urmărită.





ANOMALII CROMOZOMIALE ASOCIATE CANCERULUI UMAN

În corpul uman creşterea, diviziunea normală precum şi moartea celulelor sunt procese reglate de mecanisme specializate şi precise. Celulele normale parcurg aceste procese într-o ordine strictă. Controlul şi reglarea activităţii celulare sunt exercitate prin activitatea coordonată a mai multor gene. Boala canceroasă se declanşează când aceste mecanisme sunt întrerupte şi ca urmare unele celule încep să crească, să se dividă, să invadeze şi să distrugă ţesuturile înconjurătoare, fără a se mai supune mecanismelor de reglaj.

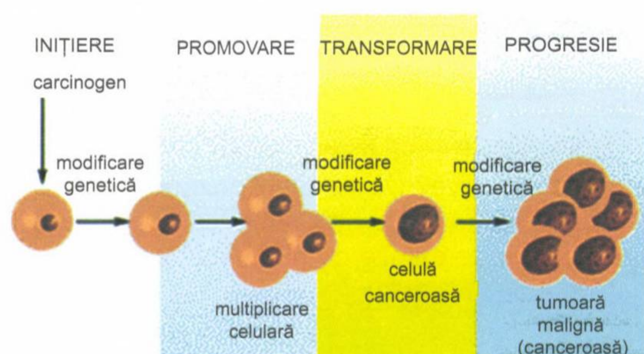


Fig. 2.10. Carcinogeneza.

Celulele canceroase provin din celule normale care au suferit un proces de transformare. Acest proces este multistadial şi poartă numele de **carcinogeneză** (fig. 2.10), adică procesul prin care o celulă normală se transformă în celulă canceroasă. Carcinogeneza începe atunci când un agent carcinogen determină alterarea sau modificarea ADN dintr-o celulă normală, etapă numită iniţiere. Odată declaşată iniţerea, celula devine susceptibilă la alte schimbări genetice şi carcinogeneza continuă cu faza de promovare. După această fază, când celula afectată este expusă unui factor de creştere, ea suferă modificări genetice care îi stimulează dezvoltarea şi diviziunea în faza de progresie. Toate aceste evenimente se finalizează cu formarea unei microtumori compusă din celule „nemuritoare". Acestea se divid transmiţând celulelor fiice însuşirile şi, ca şi celula lor mamă, se vor divide anarhic consumând nutrimente şi oxigen de la celulele normale, slăbind în timp întreg organismul.

În evoluţia tumorilor se succedă mai multe stadii (fig. 2.11).

Stadiul 0 sau cancer *in situ* în care celulele canceroase sunt localizate în ţesutul în care s-au format.

Stadiul I în care celulele canceroase invadează 1-2 straturi de ţesuturi locale învecinate. De exemplu dacă este un cancer al mucoasei intestinale (un carcinom rectal), în stadiul I celulele canceroase străbat membrana bazală intestinală şi pătrund în submucoasă şi stratul muscular).

Stadiul II celulele canceroase invadează regiunea învecinată fără a pătrunde în vasele limfatice. În cazul cancerului rectal celulele canceroase proemină în interiorul rectului.

Stadiul III este caracterizat de desprinderea celulelor canceroase din tumora iniţială şi intrarea în sistemul limfatic fără a ajunge la alte organe ale corpului, ci doar în ganglionii limfatici.

Stadiul IV este caracterizat de apariţia metastazelor, adică a tumorilor secundare dezvoltate în ţesuturi şi organe diferite de cele în care îşi are originea.

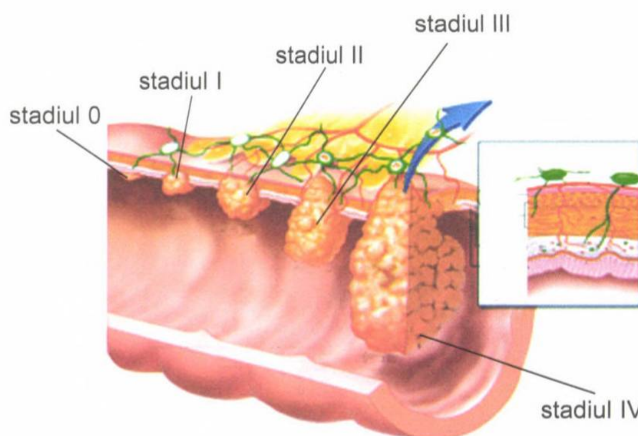


Fig. 2.11. Stadiile de dezvoltare a cancerului – tumoră malignă – carcinom rectal.

Celulele normale îşi încetează creşterea când vin în contact unele cu altele, fenomen numit inhibiţie de contact. Spre deosebire de celulele normale, celulele canceroase îşi pierd inhibiţia de contact şi tind să crească unele peste altele formând tumori. În timp ce majoritatea celulelor normale aderă între ele formând ţesuturi, celulele canceroase pot forma metastaze pentru că îşi pierd aderenţa şi diseminează în alte organe.

Sunt multe tipuri de cancere care pot proveni din diferite tipuri de celule dar, chiar dacă evoluţia lor poate diferi, mecanismele prin care se dezvoltă cancerul sunt în esenţă asemănătoare, iniţiate de modificări ale genelor.

Carcinogeneza este rezultatul mutaţiilor care afectează ciclul celular. Aceste mutaţii sunt spontane sau rezultă din interacţiunile organismului cu mediul. Factorii mutageni carcinogeni sunt: chimici (azbestul, nicotina, benzenul, benzopirenul, gudronul, formaldehida, policlorura de vinil etc.), fizici (substanţe radioactive emiţătoare de raze alfa, gamma, raze X, UV etc.), biologici (oncovirusuri: virusul hepatitei B, virusul papilomului uman etc., aflatoxina B_1 produsă de mucegaiul *Aspergillus flavus*).

Modificările induse de factorii mutageni carcinogeni alterează genele implicate în controlul creşterii şi diviziunii celulare: genele pentru factorii de creştere, pentru receptorii acestora şi pentru enzimele implicate în completa lor exprimare. Unii agenţi carcinogeni au şi efect **teratogen,** determinând malformaţii congenitale şi cancere asupra fătului.



Fig. 2.12. Aberaţii cromozomiale evidenţiate pe un cariotip tratat prin tehnica de bandare FISH *(fluorescence in situ hybridization).*

Relaţia cancer-material genetic se evidenţiază şi la nivelul cariotipului uman. Perfecţionarea tehnicilor de citogenetică au permis nu numai identificarea variaţiilor numerice, dar şi a restructurărilor cromozomiale (fig. 2.12).

Aberaţii de tipul trisomiilor au fost identificate în cancerul colorectal (anomalii numerice ale cromozomilor din perechile 17 şi 18), precum şi în cancerul de prostată unde s-au identificat variaţii ale numărului de cromozomi din perechea 7. Tehnicile de bandare au permis identificarea, în cromozomii celulelor canceroase, de restructurări de tipul: deleţii, inversiuni şi translocaţii (fig. 2.13).

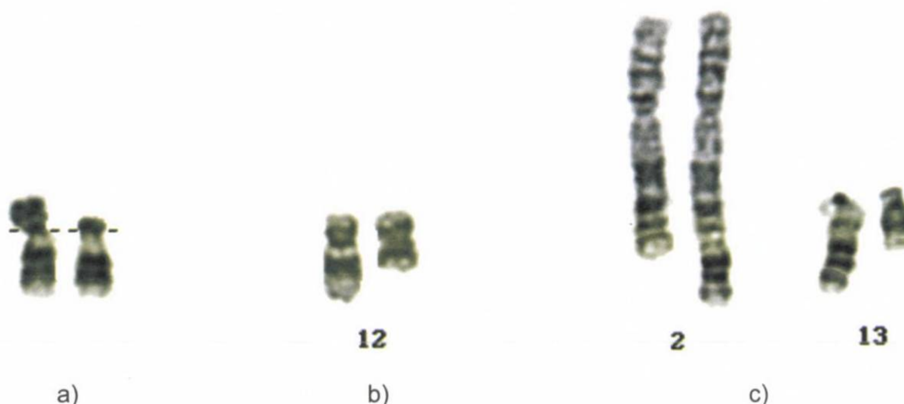


Fig. 2.13. Restructurări cromozomiale asociate cancerului:
a) deleţie în cazul melanomului (perechea 9); b) inversiune tumoră testiculară (perechea 12); c) translocaţie rabdosarcom alveolar (perechile 2 şi 13) – în fiecare pereche cromozomul afectat este cel din dreapta.

Cercetările întreprinse asupra oncovirusurilor au relevat existența genelor implicate în declanşarea cancerului, numite oncogene, şi prezente în unele retrovirusuri. Aceste descoperiri au condus la identificarea proto-oncogenelor la om şi la alte animale. Proto-oncogenele normale codifică informația pentru creşterea şi diviziunea normală a celulelor.

Transformarea proto-oncogenelor în oncogene se realizează prin următoarele căi:

1. schimbarea poziției ADN în genom;
2. amplificarea genei;
3. mutații punctiforme ale genei sau ale unui factor care îi controlează exprimarea.

Aşa cum s-a arătat, în celulele canceroase sunt frecvent găsiți cromozomi cu restructurări de tipul translocații, deleții, adiții, inversiuni adică fenomene produse prin ruperi şi alipiri incorecte ale ADN.

Dacă proto-oncogena este translocată lângă un promotor activ, transcripția ei se intensifică şi devine astfel oncogenă (fig. 2.14).

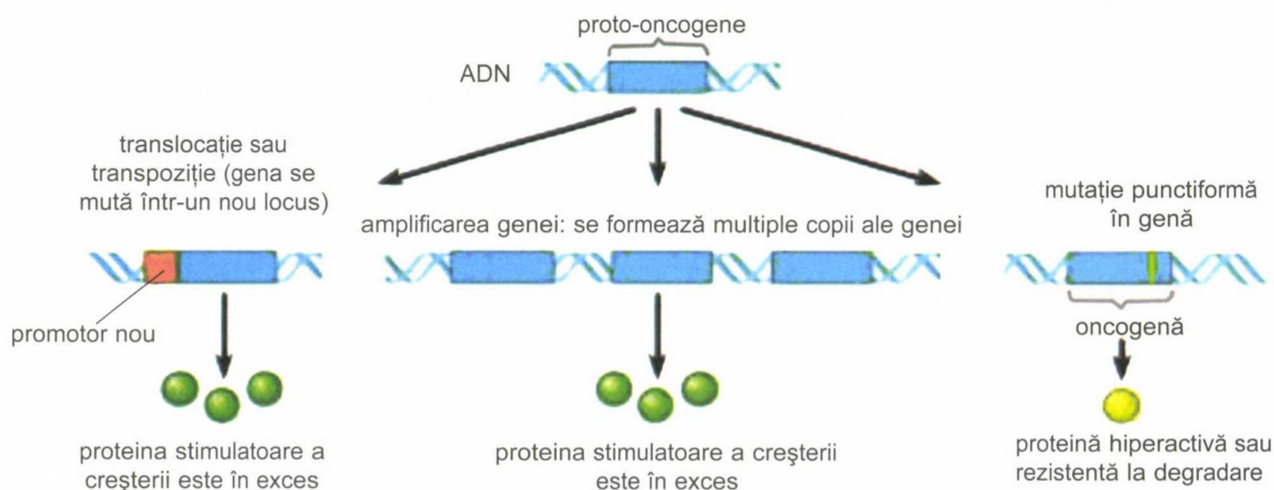


Fig. 2.14. Modificări genetice care pot transforma o proto-oncogenă în oncogenă.

Intensificarea expresiei proto-oncogenei poate fi şi efectul ataşării unui element transpozabil care poate aduce un promotor activat lângă proto-oncogenă. Elementele transpozabile sau transpozomii sunt aşa-numitele „gene săritoare", fragmente de ADN care se pot deplasa în genom. Există şi retrotranspozomi compuşi din ARN.

Prin amplificare se produc un număr mare de copii ale genei şi deci o cantitate mare de factori activatori ai creşterii şi diviziunii celulare. Mutațiile pot determina activarea unui promotor sau modificarea proto-oncogenei în sensul producerii unei proteine mai active sau mai rezistente la denaturare.

Un alt efect al mutațiilor este cel inhibitor asupra genelor care stopează diviziunea celulară, numite şi gene supresoare ale tumorii sau antioncogene, deoarece împiedică diviziunea şi creşterea necontrolată. Lipsa efectului genei supresoare determină stimularea creşterii şi diviziunii. Antioncogenele au fost identificate în forma lor alelică adică mutantă în genomul familiilor cu frecvență mare de boli canceroase.

Majoritatea cercetătorilor consideră că pentru declanşarea carcinogenezei sunt necesare mai multe modificări genetice (fig. 2.15).

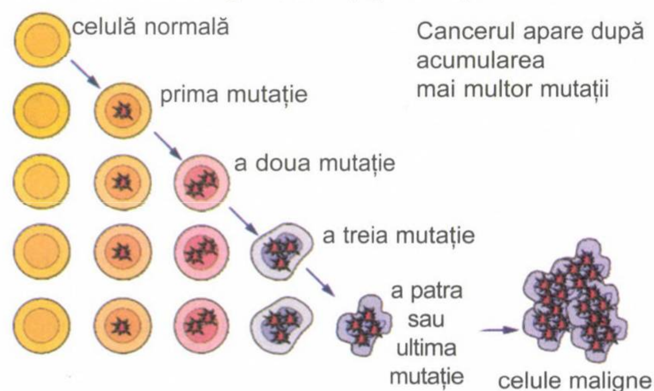


Fig. 2.15. Efect mutagen cumulat.

Această considerație ajută la explicarea incidenței crescute a cancerului în anumite familii. Un individ, care moştenește o oncogenă sau o alelă mutantă a unei antioncogene, este mai probabil să acumuleze mulațiile necesare dezvoltării unui cancer decât un alt individ care nu posedă o oncogenă. În ultimii ani, mai ales prin finalizarea Proiectului „Genomul uman", au fost cercetate şi identificate genele care semnalizează predispoziția pentru diverse forme de cancer (tabelul 2.2). Existența unor gene transmise ereditar a fost confirmată de aproximativ 15% din cancerele colonorectale şi de 5-10% din pacientele cu cancer de sân. Mutații ale genelor BRCA1 şi BRCA2 au fost identificate la 50% din femeile care au moştenit oncogene. O femeie care are o mutantă a genei BRCA1 prezintă o probabilitate de 60% să facă un cancer de sân. În prezent s-au identificat cromozomii purtători de proto-oncogene şi s-a elaborat harta genetică a multor cromozomi purtători de alele ale protooncogenelor.

Studiul genelor implicate în transmiterea şi determinarea cancerului va permite diagnosticul precoce al bolii şi în felul acesta, prin terapie genică, se va ajunge la vindecare.

Tabelul 2.2

Melanom malign	**Neoplasm multiplu endocrin**	**Cancer mamar**	**Cancer mamar asociat cu cel ovarian**	**Neurofibromatoză tip 2**
Localizarea genei CDKN2 în cromozomul 9	Localizare în cromozomul 10	Localizare în cromozomul 13	Localizare în cromozomul 17	Localizare în cromozomul 22
Melanomul malign apare la nivelul tegumentului. Celulele canceroase se răspândesc, distrugând țesuturile învecinate. Este un cancer cu evoluție rapidă. Se poate dezvolta în cavitatea bucală, esofag, vagin, măduva spinării şi globul ocular.	Neoplasmul endocrin multiplu este o formă rară de cancer care afectează glandele endocrine, determinând creşterea exagerată a acestora şi hiperfuncția lor, cu efecte grave asupra tuturor funcțiilor corpului.	Neoplasmul mamar este a doua cauză de deces în America şi Europa. Peste 60 000 de femei şi 1 000 de bărbați au decedat de această formă de cancer pe cele două continente din 1996 şi până în 2006. În ultimii ani boala este detectată precoce datorită aparaturii ce permite vizualizarea micro-tumorilor.	Riscul cancerului de sân creşte cu vârsta, fiind mai mare la femeile care au avut sau au rude cu cancer de sân, au mai avut tulburări mamare, au avut timpuriu prima menstruație, au o menopauză târzie, s-au expus la estrogeni, nu au născut sau au născut peste 35 de ani, au o slabă educație şi condiții de viață grele.	Neurofibromatoza tip 2 este o maladie ereditară caracterizată de apariția tumorilor benigne dezvoltate pe nervii acustico-vestibulari. Ulterior apar neoplasme (cancere) generate de celulele gliale Schwann. Simptomele primare sunt pierderile de echilibru, pierderea auzului.

Deşi teoretic orice celulă poate suferi un proces de carcinogeneză, unele sunt mai predispuse şi, ca urmare, sunt mai frecvente cancerele de piele, colon, sân, prostată şi ovar. Prognosticul sumbru în vindecarea cancerelor provine din diagnosticarea tardivă în stadiile III sau IV, când celulele canceroase s-au multiplicat intens şi chiar au invadat alte ţesuturi. Tratamentele clasice, prin extirpare, iradiere şi chimioterapie, tind azi să fie înlocuite cu tratamente mai puţin invazive şi mai uşor de suportat de bolnavi.

Direcţiile în tratarea cancerului sunt:

– sintetizarea unor medicamente care să interacţioneze direct cu enzimele care facilitează diviziunea celulelor maligne;

– dezvoltarea unor tehnici de „ghidare” a acţiunii unor substanţe anticanceroase care să acţioneze numai la nivelul tumorii;

– întreruperea vascularizaţiei tumorilor şi, în acest fel, „înfometarea” celulelor canceroase;

– terapie genică de înlocuire a oncogenelor şi antioncogenelor cu alelele lor normale.

Evitarea factorilor de risc carcinogeni şi controlul medical periodic, mai ales după 40 de ani, sunt măsuri de protejare, căi de descoperire şi intervenţie rapidă şi eficientă contra cancerului.

O metodă utilizată în clinicile oncologice este „îngheţarea tumorii”, procedeu prin care sunt omorâte celulele canceroase.

EVALUARE

1. Dacă orice formă de cancer este rezultatul unei alterări genetice, toate formele de cancer sunt ereditare? Argumentaţi pro şi contra.

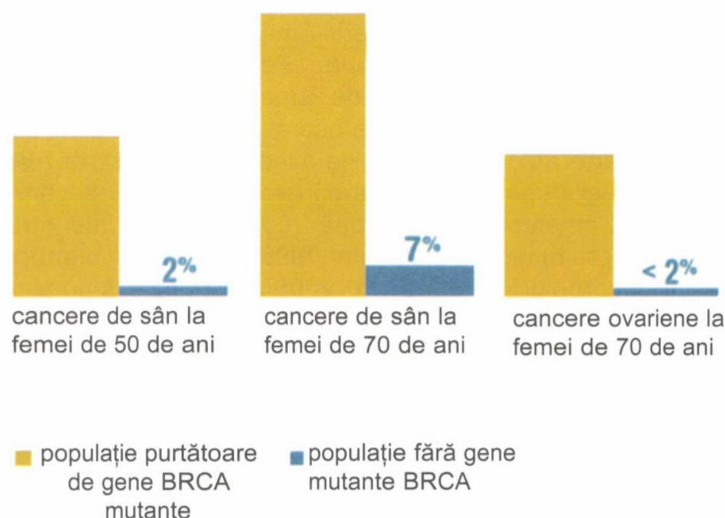
2. Care sunt tipurile şi ce rol au genele implicate în cancer?

3. Care sunt mecanismele celulare de transformare a unei celule normale într-o celulă canceroasă?

4. Următoarea diagramă reprezintă pe grupe de vârste şi comparativ predispoziţiile pentru cancer de sân la femeile care posedă genele BRCA şi la cele fără această genă.

a. Analizaţi diagrama şi stabiliţi care este factorul de risc care creşte predispoziţia pentru cancerul de sân.

b. Ce decizie ar trebui să ia femeile în urma cunoaşterii acestui factor de risc?



Imunogenetica studiază determinismul genetic al răspunsului imun: mecanismele genetice care asigură diversitatea anticorpilor, a antigenilor şi a complexelor proteice de histocompatibilitate. Pentru înțelegerea domeniilor de studiu ale imunogeneticii şi a aplicațiilor acestora, trebuie înțelese componentele sistemului imun şi rolul acestora în apărarea organismului.

În apărarea față de microorganisme, celule sau molecule străine, organismul uman reacționează prin două mecanisme: unul nespecific şi celălalt specific.

Mecanismul de apărare nespecific este un răspuns generalizat fără a avea ca țintă o celulă de un anumit tip. Acest răspuns imun se realizează prin intervenția globulelor albe şi a unor proteine plasmatice. O primă categorie de globule albe implicate în răspunsul nespecific sunt fagocitele: polimorfonucleare, eozinofile şi macrofage (fig. 2.16; monocite) care au proprietatea de a fagocita şi „digera" intruşii, cu un echipament enzimatic adecvat.

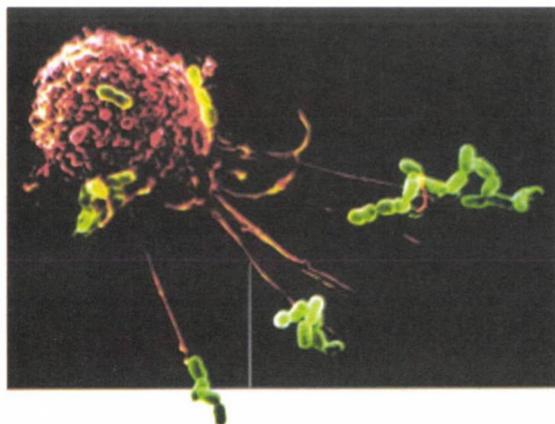


Fig. 2.16. Macrofage.

Mecanismul de apărare specific față de elemente străine pătrunse în corp (răspunsul imun) intervine când mecanismele nespecifice sunt ineficiente. Acest tip de răspuns imun este realizat de celule specializate – limfocitele (fig. 2. 17) T şi B – şi de sistemul complement.

Fiecare tip de virus, bacterie sau celule străine corpului au pe suprafața lor markeri moleculari care le dau identitatea. Aceşti markeri se află pe suprafața membranei tuturor celulelor corpului şi sunt numiți complexe majore de histocompatibilitate (MHC), iar datorită lor limfocitele deosebesc ce este al organismului (self), de ce este străin de organism (nonself).

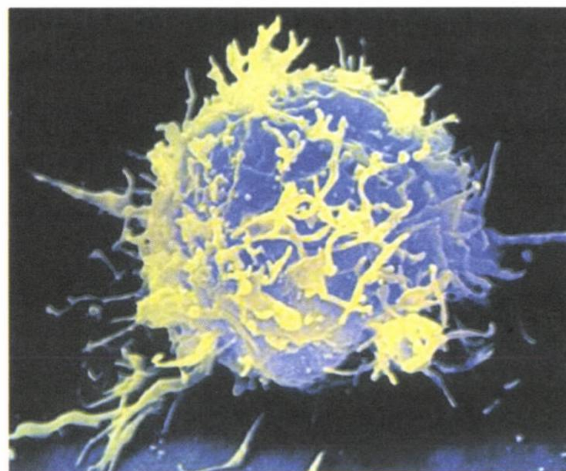


Fig. 2.17. Limfocit.

Markerii străini corpului (nonself) care declanşează răspunsul imun specific se numesc **antigeni.** O moleculă antigenică este formată dintr-o componentă purtător „carrier" şi o grupare determinantă de specificitate (epitrop).

Moleculele proteice care recunosc şi se leagă specific de antigeni se numesc **anticorpi.**

Limfocitele T sunt responsabile de răspunsul imun mediat celular, iar cele B de răspunsul imun mediat umoral. La acestea se adaugă celulele NK (natural killer) care distrug celulele tumorale sau pe cele infectate cu virusuri.

Există mai multe tipuri de limfocite T cu funcții specifice în răspunsul imun, cum sunt:

– limfocite Th (helper, ajutătoare) – produc stimulatoare ale imunității mediate celular, activează un număr mare de efectori implicați în răspuns precum diferențierea limfocitelor B spre plasmocit şi formarea limfocitelor cu memorie;

– limfocite T citotoxice – elimină celule infectate şi celule tumorale;

– limfocite Ts (supresoare), inhibă limfocitele T şi B efectoare; induc starea de toleranță la anumiți antigeni.

Limfocitele B produc anticorpi, iar pentru a răspunde specific trebuie stimulate prin substanțe specifice (interleukină) produse de limfocitele Th.

Limfocitele T nu reacționează la antigeni liberi în plasmă şi sunt stimulate numai de antigeni prelucrați de macrofage (fig. 2.18).

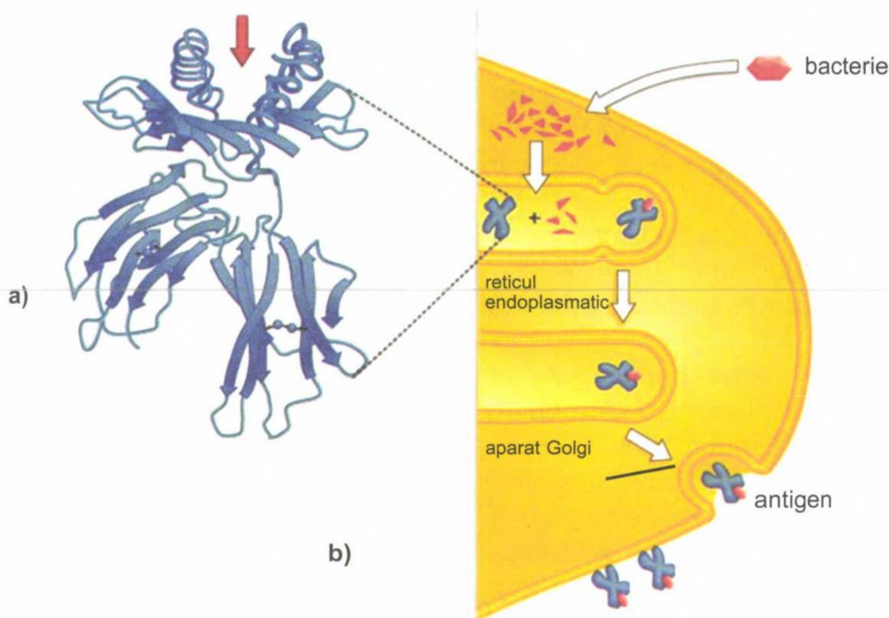


Fig. 2.18. Prezentarea antigenilor de către macrofage:
a) proteina majoră de histocompatibilitate; b) procesul de prelucrare a antigenilor finalizat cu expunerea lor la suprafața celulei.

În urma stimulării, limfocitele T încep să se dividă mitotic, formându-se subpopulații de celule efectoare cu viață scurtă şi celule cu memorie cu viață lungă (circa 10 ani). Limfocitele efectoare competente vor interacționa cu antigenul. Limfocitele T cu memorie intră într-o stare de inactivitate până la reîntâlnirea cu acelaşi antigen, când vor intra rapid în mitoze pentru a forma limfocite efectoare. Limfocitele efectoare reacționează specific cu un antigen prin receptori specifici de membrană (TRC).

Limfocitele efectoare competente posedă pe suprafața membranei un număr mare de receptori specifici care recunosc un anumit tip de antigen. Şi limfocitele B răspund specific unui anumit antigen numai după semnalul chimic (interleukina) eliberat de limfocitele T sau după prezentarea unor fragmente de antigen prelucrate de macrofage. În urma stimulării, din limfocit B se formează plasmocitele. Acestea au un bogat aparat Golgi şi produc mari cantități de anticorpi (imunoglobuline) care recunosc şi se leagă specific de antigeni (fig. 2.19). La nivel molecular anticorpii au forma literei Y, cu o regiune activă la capătul fiecărui braț, astfel încât se pot ataşa antigenilor pe baza arhitecturii lor, întocmai cum enzimele se ataşează la substrat. Această ataşare face ca microorganismele să rămână „lipite" de anticorpi şi astfel să fie neutralizate până ce alte globule albe le vor ataca.

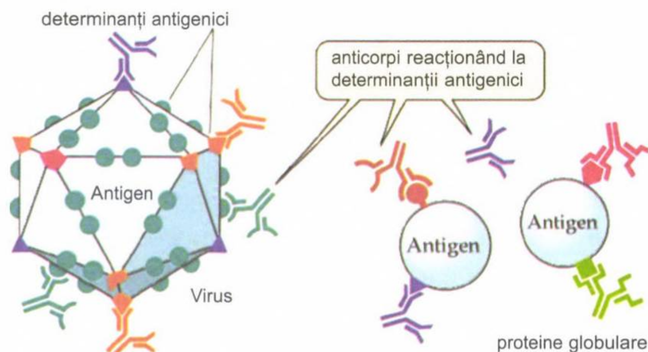


Fig. 2.19. Legare specifică anticorpi-antigeni.

Şi limfocitele B realizează un răspuns imun specific.

Practic, acest lucru înseamnă că un limfocit B activat nu reacţionează decât împotriva unui antigen specific, precis. Această specificitate este determinată de receptori specifici de membrană (BCR).

Răspunsul imun (fig. 2.20) mediat celular este eficient asupra antigenilor celulari, cel mediat umoral este eficient numai asupra antigenilor extracelulari.

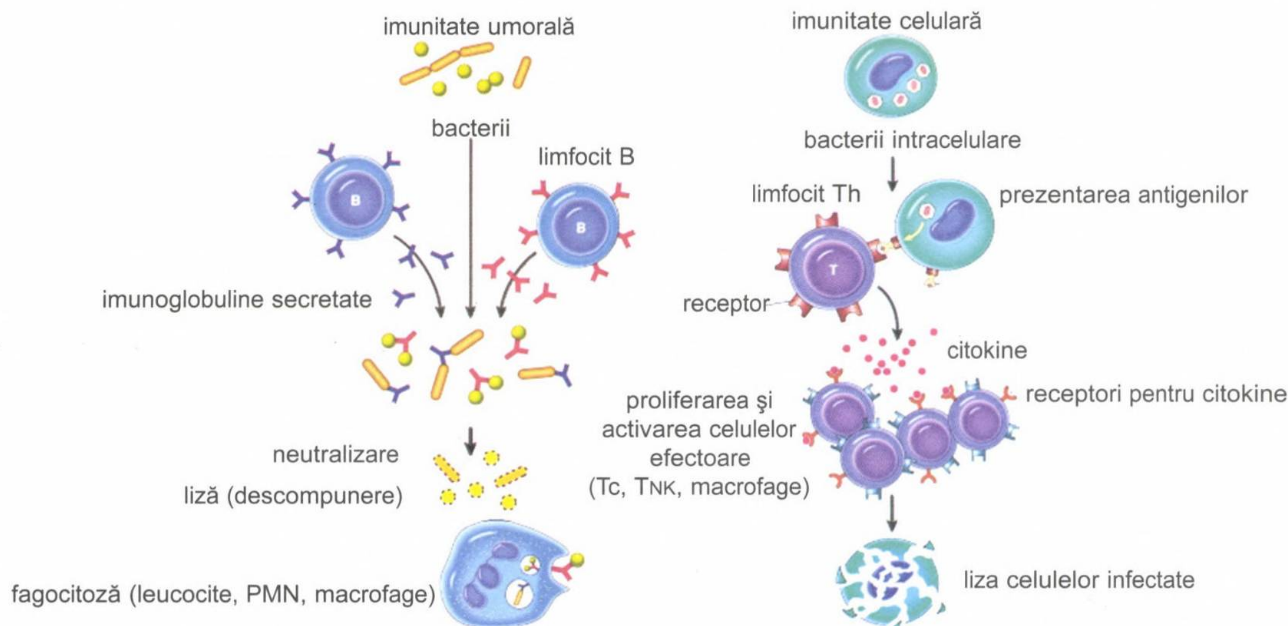


Fig. 2.20. Răspunsul imun specific: a. mediat umoral; b. mediat celular.

Sistemul complement (fig. 2.21) este constituit de un ansamblu de proteine serice (notate C1, C2 etc.) care funcţionează împreună completând acţiunea de distrugere a agenţilor patogeni, exercitată de anticorpi. Proteinele sistemului complement circulă în sânge în formă inactivă. Când prima proteină a seriei complementului este activată (de obicei de un anticorp care s-a legat de un antigen, sau de un antigen neprelucrat), aceasta declanşează o reacţie în lanţ asemănătoare căderii pieselor de domino. Fiecare proteină a complementului intervine într-o etapă precisă a lanţului de reacţii, efectul lor derulându-se în cascadă. Produsul final al acestor reacţii este formarea unui cilindru care se inserează pe membrana intrusului şi o perforează. Efectul este scurgerea citoplasmei celulei străine şi distrugerea ei. Complementul este un sistem de legătură între mecanismele de apărare specifice şi cele nespecifice faţă de antigeni.

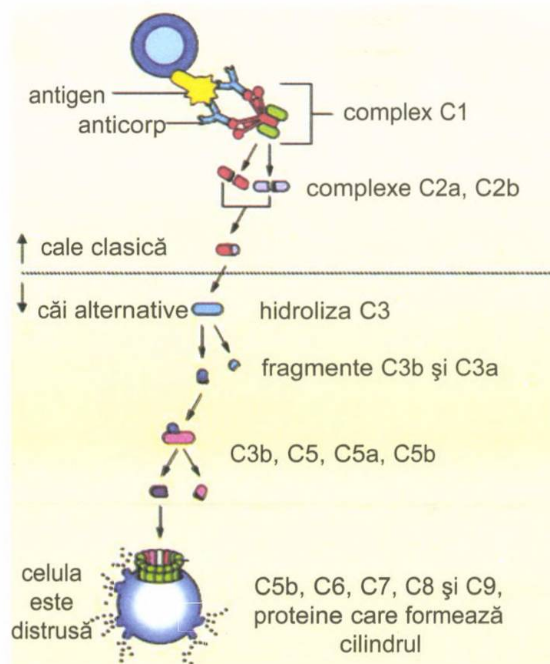


Fig. 2.21. Sistemul complement.

Potențialul sistemului imun de recunoaştere şi apărare față de un număr extrem de mare de antigeni este datorat receptorilor de antigeni de pe suprafața membranei limfocitelor şi capacității acestora de a produce cantități mari şi variate tipuri de anticorpi. Ambele caracteristici ale limfocitelor sunt determinate genetic.

DETERMINISMUL GENETIC AL RECEPTORILOR DE ANTIGEN

Atât limfocitele T cât şi cele B prezintă o mare diversitate de receptori pentru antigeni. Mult timp s-a considerat că un limfocit posedă receptori pentru mai mulți antigeni. Această teorie a fost infirmată de identificarea unui număr imens de anticorpi, ca şi de faptul că un limfocit B stimulat formează celule producătoare de anticorpi contra aceluiaşi antigen. În prezent se ştie că receptorul pentru antigen (TRC) preexistă pe suprafața limfocitelor şi prin urmare este determinat genetic. Localizarea genelor pentru receptorii antigenilor a fost posibilă odată cu finalizarea Proiectului „Genomul uman".

Limfocitele T posedă patru polipeptide (alfa, beta, gamma, delta) care constituie receptorii pentru antigeni cu structuri dimerice: alfa, beta şi respectiv gamma şi delta.

Aceşti dimeri se află numai la suprafața limfocitelor T şi recunosc antigenii (fragmente epitropice) numai dacă sunt legați de complexele majore de histocompatibilitate (MHC). Au fost identificate genele şi localizările lor în cromozomii 1, 7 şi 14 (fig. 2.22).

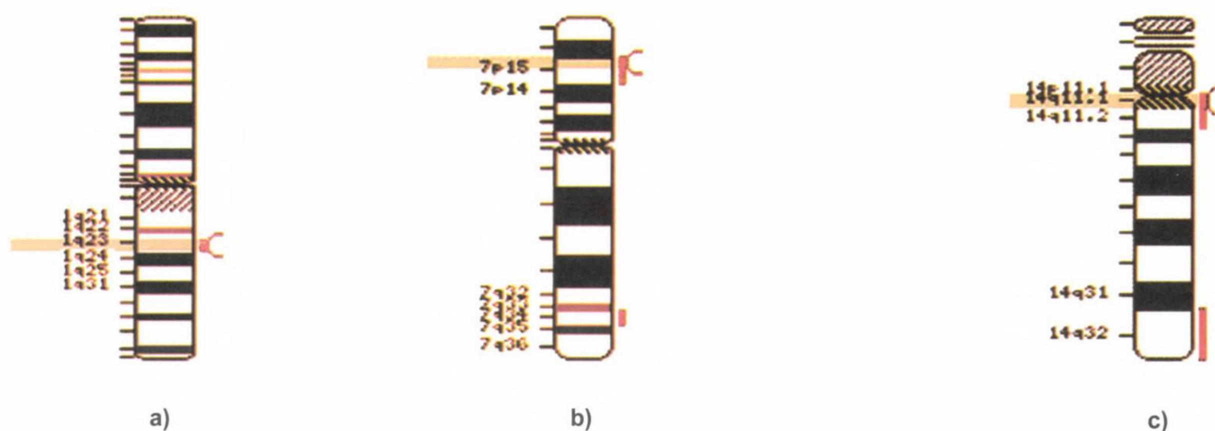


Fig. 2.22. Localizarea genelor pentru receptorii de antigeni: a) cromozomul 1; b) cromozomul 7; c) cromozomul 14.

În cromozomul 7 este localizată gena pentru catena alfa, în cromozomul 1 cea pentru catena gamma, iar în cromozomul 14 cea pentru catena delta. O atenție deosebită a fost acordată genei din cromozomul 7, care prezintă o accentuată instabilitate ce determină frecvente rearanjări şi, în consecință, variații ale secvenței aminoacizilor în catena delta, surse de variații somatice ale receptorilor pentru antigeni.

Şi în cromozomul 14 au fost identificate rearanjări ale genei responsabile de recunoaşterea antigenilor (fig. 2.23).

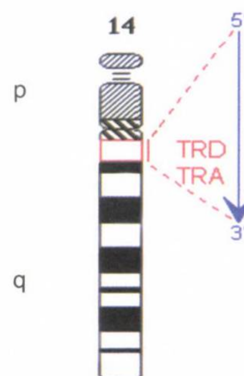


Fig. 2.23. Gene responsabile de recunoaşterea antigenilor TRA.

DETERMINAREA GENETICĂ A ANTICORPILOR

Una dintre problemele centrale studiate de imunogenetică a fost explicarea reglării genetice a sintezei de anticorpi. Imunogeneticienii au demonstrat că sistemul imun produce peste 1 000 000 de anticorpi specifici şi ar fi greu de crezut că fiecare anticorp este codificat de gene separate. Anticorpii sunt imunoglobuline (Ig) compuse din patru catene polipeptidice: două lanţuri uşoare (220 aminoacizi) şi două lanţuri grele (440-550 de aminoacizi) legate prin legături disulfidice. Există cinci clase de imunoglobuline (IgA, IgD, IgG, IgE, IgM), diferenţierea dintre ele fiind dată de particularităţile lanţului greu. Fiecare lanţ are regiuni constante şi regiuni variabile (fig. 2.24).

Anticorpii pot recunoaşte şi interacţiona cu peste 100 de antigene diferite. Această diversitate se realizează pe trei căi:

1. Existenţa mai multor gene pentru anticorpi.
2. Realizarea rearanjărilor genelor pentru imunoglobuline din limfocitele B (fig. 2.25).

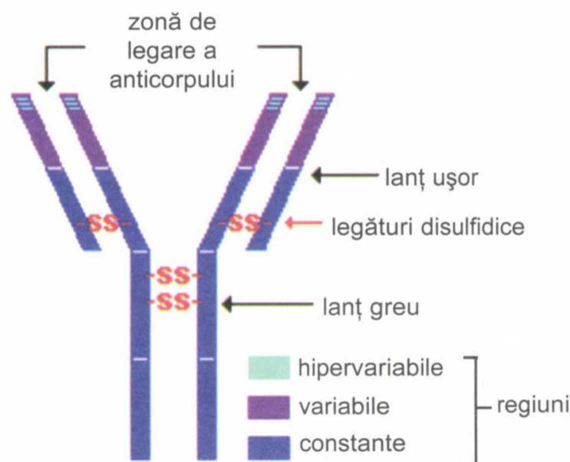


Fig. 2.24. Structura anticorpilor (imunoglobuline).

3. Producerea de combinaţii în structura ARN în timpul maturării limfocitelor B.

Toate aceste căi sunt parcurse în diferenţierea şi exprimarea genelor pentru anticorpi şi, ca urmare, calculând toate variantele posibile, cercetătorii au ajuns la concluzia că probabilistic pot fi produse de cinci ori mai multe imunoglobuline decât cele identificate.

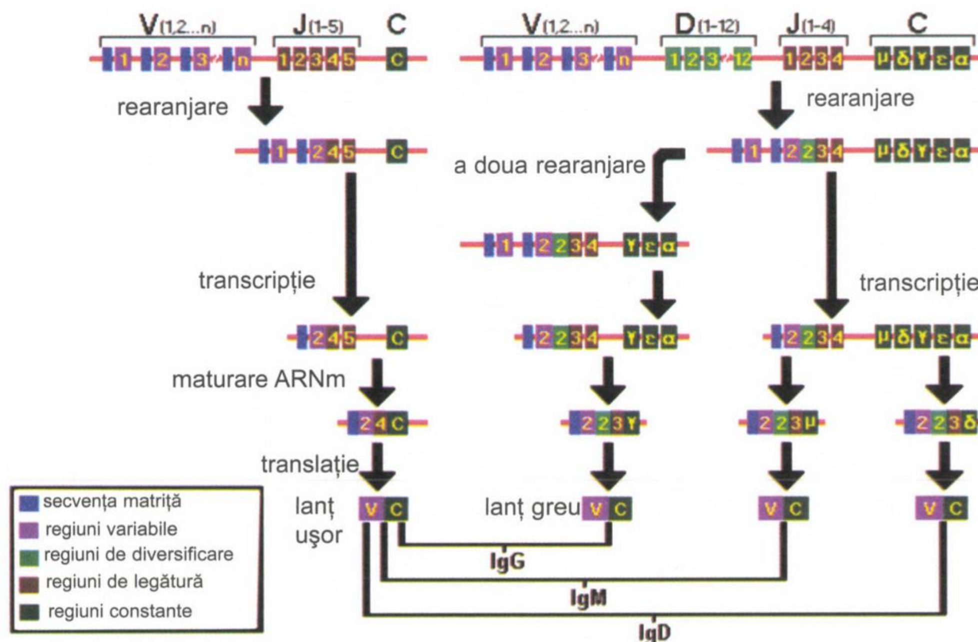


Fig.2.25. Diferenţierea şi sinteza anticorpilor.

Alergenii sunt substanțe care provoacă alergii. **Alergiile** sunt unele dintre cele mai frecvente afecțiuni, estimându-se că o persoană din 5 este alergică. Alergiile sunt o formă de reacție imună declanşată de interacțiunea dintre un tip de anticorpi, imunoglobulina E (Ig E) de pe suprafața celulelor mastocite, cu un alergen. Mastocitele sunt celulele cu rol în apărarea imună care conțin în citoplasmă numeroase granule bogate în histamină. Ele sunt în mare parte prezente în țesutul conjunctiv din piele, sub mucoasa tubului digestiv şi cea a căilor respiratorii. Când un alergen intră în contact cu IgE de pe suprafața mastocitelor, determină eliberarea granulelor acestora (fig. 2.26) şi eliberarea histaminei. Interacțiunea histaminelor cu receptorii pentru histamină din vasele de sânge determină fisuri în celule şi, ca urmare, acumularea de lichid în țesuturi însoțită de înroşirea tegumentului şi intensificarea secrețiilor nazale şi lacrimale.

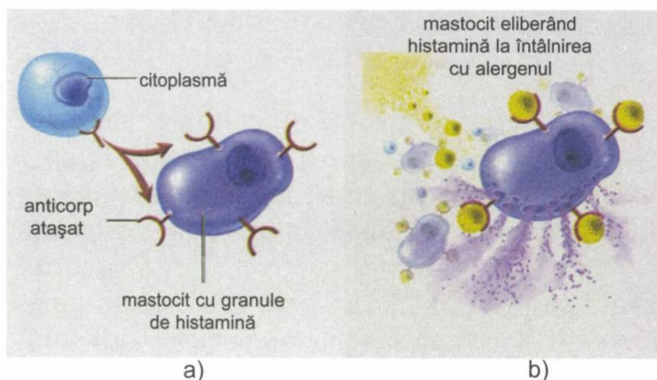


Fig. 2.26. Mastocit (a) şi mastocit activat (b).

Histamina stimulează şi nocireceptorii, declanşând durere.

Alergenii sunt variați şi clasificările sunt diverse. O modalitate de clasificare este în alergeni aerieni, alergeni alimentari, alergeni de contact (tegumentari).

Tabelul 2.3

Alergeni aerieni	Alergeni alimentari	Alergeni de contact
polen	nuci	latex
ectoparaziți microscopici	alune	unele metale ca nichelul
excremente de insecte	peşte	fibrele artificiale
praf	scoici	lacuri de unghii
spori de mucegai	fructe de mare	cosmetice
fum de țigară	melci	muşcături de țânțar
vapori de solvenți	ouă	muşcături de păianjen
detergenți praf	aditivi alimentari, conservanți	unele medicamente ca antibioticele, sau vaccinuri

Interferonul este un grup de proteine naturale produse de celulele sistemului imun fiind considerate o categorie specială de citokine. Există l4 gene şi 7 pseudogene, în cromozomii perechii a 9-a, grupate în trei familii care codifică informația genetică pentru sinteza interferonilor. Cele trei familii de gene determină sinteza a trei clase de interferon: alfa, beta şi gamma. Fiecare clasă de interferon are efecte diferite, dar toate au capacitatea de a ataca direct virusurile, bacteriile, celulele tumorale şi alte substanțe cu rol de antigeni. Interferonul nu este eficient în cazul celulelor atacate de antigeni, dar stimulează funcția imunitară având proprietăți antiproliferative. În urma interacțiunii cu antigenii, interferonul încetineşte, blochează sau modifică funcțiile sau creşterea celulelor care le poartă. Tratamentul cu interferon este indicat şi supravegheat de medic, deoarece are o puternică specificitate şi prezintă o serie de efecte secundare. Rezultate bune au fost obținute într-o serie de afecțiuni (tabel 2.4).

Tabelul 2.4

Alpha interferon	Beta interferon	Gamma interferon
Leucemie Melanom malign Sarcomul Kaposi asociat AIDS Papilomatoza laringiană Unele tipuri de hepatite Negi genitali	Tulburări neurologice asociate sclerozei multiple Antiviral Tumori maligne cerebrale Hepatita C	Granulomatoza cronică Osteoporoza Profilaxia bolilor infecţioase Deficienţe imune

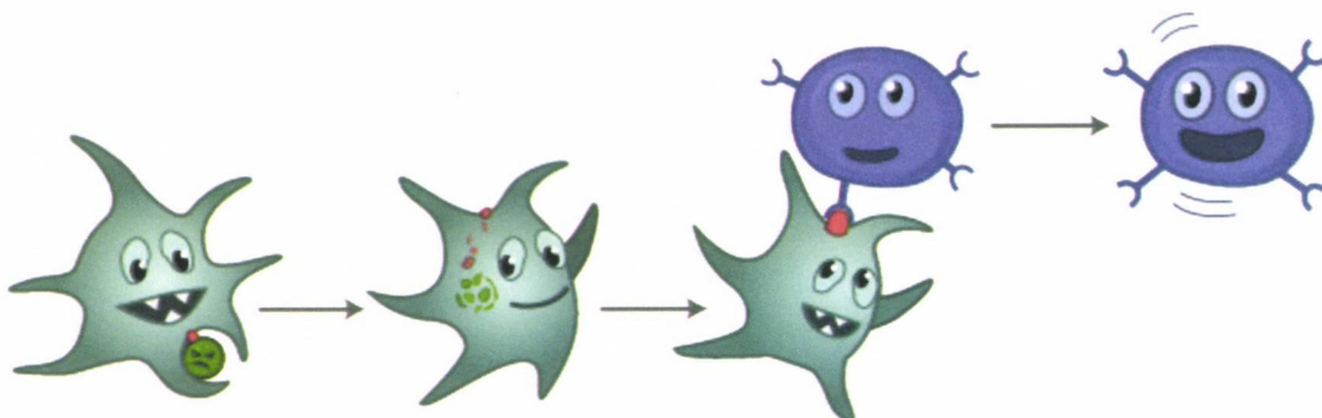
EVALUARE

1. Precizaţi dacă următoarele afirmaţii sunt corecte.

a. Limfocitele sunt primele celule care intervin în apărarea organismului faţă de un antigen.
b. Fagocitele recunosc anticorpii.
c. Alergenii pot pătrunde şi prin piele.
d. Sistemul complement poate fi activat şi de limfocitele B.
e. Interferonul este utilizat în tratarea osteoporozei.
f. Alergenii stimulează nociroceptorii.

2. Interpretaţi următorul desen identificând:

a. cele două tipuri de celule reprezentate cu albastru şi mov
b. procesul desfăşurat în celulele albastre
c. procesul desfăşurat cu participarea unei celule albastre şi a uneia mov



3. Selectaţi răspunsul corect.

I. **Anticorpii sunt eliberaţi de:**
a. limfocite Th
b. limfocite B
c. plasmocite
d. limfocite Ts

II. **Diversitatea anticorpilor este datorată:**
a. multiplicării cromozomilor
b. rearanjărilor cromozomiale
c. multiplicării antigenilor
d. diferenţierii limfocitelor

*IMPLICAȚII ALE IMUNOGENETICII ÎN TRANSPLANTUL DE ORGANE

Transplantul constă în introducerea unui material biologic (organe, țesuturi, celule sau lichide) într-un organism. După relațiile dintre materialul transplantat şi organismul primitor, deosebim trei tipuri de transplanturi:

– singenic sau izogenic, când materialul transplantat provine de la indivizi identici din punct de vedere genetic (de la acelaşi individ sau de la un frate geamăn monozigot);

– alogenic, când materialul transplantat provine de la un individ din aceeaşi specie;

– xenogenic, când materialul transplantat provine de la un individ biologic aparținând altei specii.

Fără intervenții suplimentare, transplanturile alogenice şi xenogenice sunt întotdeauna atacate şi distruse prin procese imunologice, în timp ce transplanturile singenice nu ridică probleme imunologice. Realizarea unui transplant implică două aspecte importante: variabilitatea genetică dintre donor şi primitor şi recunoaşterea imunologică a acestei variabilități.

Respingerea grefei este datorată unei reacții imune declanşată de recunoaşterea moleculelor nonself ale materialului transplantat de către sistemul imunitar al primitorului. Moleculele nonself de la suprafața celulelor nonself sunt denumite antigeni de histocompatibilitate (numiți şi antigeni MHC – major histocompatibility complex) şi conferă individualitate biochimică fiecărui individ.

La om antigenii de histocompatibilitate MHC sunt cunoscuți şi sub numele de HLA (human leukocyte antigen) deoarece au fost identificați prima oară pe membrana leucocitelor. Pentru evitarea confuziilor, literatura de specialitate utilizează notația HLA pentru proteinele antigene, iar notația MHC pentru determinanții genetici ai acestor molecule.

Antigenii de histocompatibilitate au mare variabilitate determinată de o diversitate genetică a informației care codifică rețeta sintezei lor. Deoarece se comportă ca antigeni majori în organismul receptor de grefă, sau organ transplantat, antigenii HLA se numesc şi antigeni de transplantare.

Complexul major de histocompatibilitate este codificat de mai multe gene localizate în cromozomul 6 (fig. 2.27). Clasa I de antigeni este codificată de regiunea BCA, clasa II de antigeni este codificată de regiunea D, iar regiunea dintre acestea codifică o a treia clasă minoră de antigeni şi câteva molecule ale sistemului complement.

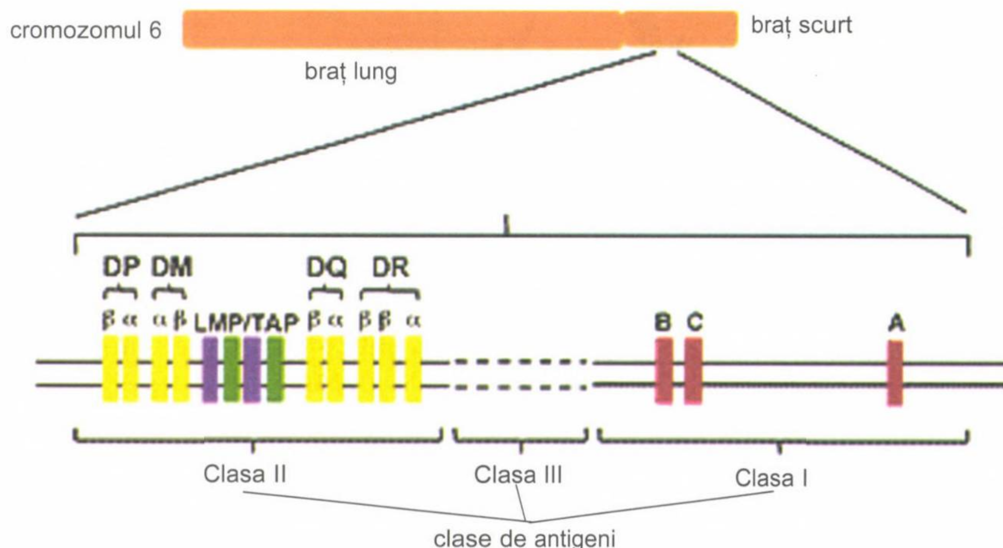


Fig. 2.27. Genele care codifică antigenii majori de histocompatibilitate.

Clasa I de antigeni (antigeni notați HLA-A, B și C) sunt exprimați pe membrana tuturor celulelor și au rol de recunoaștere de către limfocite.

Clasa II de antigeni HLA (HLA-DR, HLA-DQ, și HLA-DP) sunt exprimați numai pe celulele sistemului imun care au capacitatea să proceseze și să prezinte antigenii limfocitelor T (fig. 2.28).

Datorită extremei variabilități genetice, șansa ca doi indivizi să posede molecule HLA identice în fiecare locus este extrem de scăzută, cu excepția gemenilor monozigoți care au o probabilitate de 25% să aibă HLA identic.

În funcție de intensitatea răspunsului imun implicat în respingerea grefei, antigenii HLA sunt tari și slabi.

Antigenii tari (clasa I) determină respingerea rapidă a transplantului (1-14 zile), iar antigenii slabi (clasa II) determină respingerea lentă a transplantului (de exemplu 200 de zile în cazul respingerii grefei de piele).

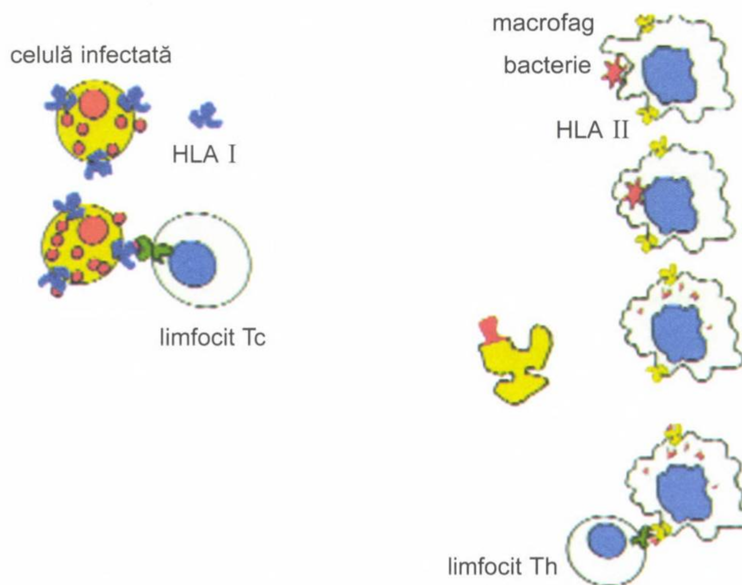


Fig. 2.28. Exprimarea antigenilor majori de histocompatibilitate: a. Clasa I; b. Clasa II.

În urma unui transplant, antigenii HLA ai celulelor donorului stimulează un răspuns imun intens al organismului receptor (fig. 2.29), a cărui finalitate este respingerea grefei. Deoarece antigenii HLA exprimă un polimorfismul extensiv, posibilitatea transplantului este limitată numai între parteneri compatibili.

Antigenii eliberați de țesutul transplantat (clasele I și II) ajung în ganglionii limfatici ai gazdei și activează limfocitele T și B. Răspunsul imun față de țesutul grefat este mediat în primul rând de limfocitele T a căror acumulare în țesutul donor precedă respingerea. Limfocitele T stimulate de antigenii HLA sintetizează interferon care activează macofagele, iar acestea devin citotoxice față de țesutul grefat, ca și limfocitele Tc. În continuare limfocitele pătrunse în țesutul grefat părăsesc grefa, trec în limfă și ajung în ganglioni, unde începe proliferarea, eliberează citokine, care activează limfocitele ganglionare. Acestea devin limfocite efectoare.

În respingerea grefelor intervin și anticorpii produși de gazdă, însă rolul lor este secundar. Rolul anticorpilor în respingerea grefelor crește dacă receptorul a fost anterior sensibilizat de alte transplanturi sau transfuzii, sau dacă între donor și receptor există o incompatibilitate gravă.

Pentru reușita unui transplant este esențială asemănarea cât mai accentuată a antigenilor HLA ai donorului cu cei ai receptorului. Unul din testele practicate, în vederea determinării histocompatibilității dintre donor și receptor, este reacția de amestec limfocitar (RAL) care evidențiază diferențe dintre tipurile de antigeni ai

clasei II după intensitatea proliferării celulelor T. Un răspuns proliferativ slab confirmă o mare şansă de acceptare a grefelor.

Compatibilitatea donor-receptor pentru antigenii clasei I se testează cu seruri imune anti-HLA I. Se analizează reacția limfocitelor celor doi parteneri, față de un număr cât mai mare de seruri anti-HLA I. Dacă limfocitele donorului şi cele ale receptorului se comportă asemănător față de un număr mare de seruri, concluzia este că aceste două populații de limfocite sunt asemănătoare.

Descoperirea bazei genetice a răspunsului imun precum şi a modului de realizare a acestuia clarifică şi dă speranțe reale tratării unor afecțiuni ce păreau incurabile şi realizării cu succes a transplanturilor.

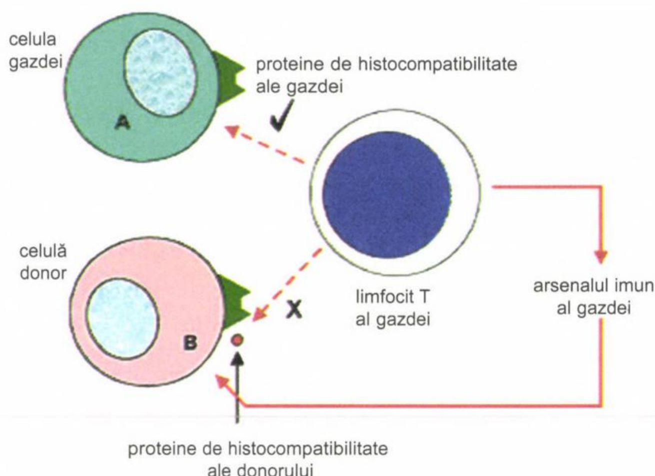


Fig. 2.29. Prezentarea antigenilor de histocompatibilitate ai donorului.

EVALUARE

Selectați variantele corecte de răspuns.

1. Ce test este utilizat pentru detectarea clasei I de antigeni HLA?
- a. determinarea citotoxicelor
- b. fixarea complementului
- c. reacția de amestec limfocitar
- d. seruri imune anti-HLA I

2. Ce tehnică ar fi indicată în determinarea variațiilor genetice ale genelor MHC?
- a. determinarea citotoxicelor
- b. secvențierea ADN şi PCR
- c. amplificarea exonilor prin tehnica PCR
- d. reacția de amestec limfocitar

3. Rejecția rapidă a grefelor se datorează:
- a. antigenilor HLA din clasa I
- b. existenței antigenilor preformați pe suprafața limfocitelor
- c. antigenilor HLA din clasa II
- d. răspunsului imun mediat umoral

4. Cele mai scăzute şanse de acceptare de către primitor le au transplanturile:
- a. izogenice
- b. xenogenice
- c. alogenice
- d. singenice

5. Clasa I de antigeni CMH determină:
- a. respingerea lentă a grefelor
- b. recunoaşterea HLA
- c. respingerea rapidă a grefelor
- d. respingerea HLA

DOMENII DE APLICABILITATE ŞI CONSIDERAŢII BIOETICE ÎN GENETICA UMANĂ

Evoluţia rapidă a descoperirilor ştiinţifice din domeniul geneticii moleculare, ca şi perfecţionarea tehnicilor de investigaţie şi manipulare a materialului genetic au deschis noi domenii de utilizare în genetica umană.

Dintre aplicaţiile geneticii umane, un deosebit progres s-a înregistrat în dezvoltarea tehnicilor de clonare terapeutică şi terapie genică, precum şi în perfecţionarea testelor de diagnostic prenatal, de paternitate, de fertilizare *in vitro*, de criminalistică.

Sfaturile genetice constau în consilierea viitorilor părinţi privind probabilitatea şi riscul de a avea urmaşi afectaţi de o maladie genetică. Un alt scop al sfaturilor genetice este şi acela de a explica de ce şi cum se transmit maladiile genetice, precum şi de a evalua opţiunile privind tratarea acestora.

Există trei categorii de factori care recomandă solicitarea sfaturilor genetice: *de cuplu; de familie a cuplului; diverşi* (tabelul 2.5).

Tabelul 2.5

Categorii de factori care recomandă adresarea la cabinetul de sfaturi genetice

Factori de cuplu	Factori de familie a cuplului	Factori diverşi
Infertilitate După două sau mai multe avorturi spontane Înainte de a dona ovule, spermă sau embrioni Înainte de implantarea embrionilor formaţi *in vitro* Existenţa unei maladii genetice la unul din viitorii părinţi Dacă mama depăşeşte 35 de ani, iar tatăl depăşeşte vârsta de 45 de ani Rezutate anormale ale testelor pe perioada graviditei Suspiciuni de posibile anomalii fetale ca: părinte cu tulburări neurologice, depresiv, diabetic, alcoolic, dependent de droguri sau sub tratament pentru o maladie cronică	Descendenţi cu anomalii psihoneuronale, cromozomiale, somatomotorii Decese premature ale descendenţilor sau ascendenţilor Rude afectate de maladii genetice Frecvente cazuri de cancer în familie	Apartenenţa părinţilor la un grup etnic sau geografic cu incidenţă mare a bolilor genetice Teama părinţilor de a avea un copil cu o afecţiune genetică Existenţa sarcinii în urma unui viol sau incest Un grad de înrudire între viitorii părinţi (veri primari, secundari)

Unele maladii genetice pot fi moştenite, ca boala Huntington, altele nu se moştenesc ci rezultă printr-o mutaţie în timpul gametogenezei, cum este sindromul Down, sau în timpul dezvoltării embrionare. Există şi maladii genetice, rezultate atât ale moştenirii cât şi ale producerii unei mutaţii, cum este nanismul.

În funcţie de examenul clinic şi de analiza tuturor datelor privind istoria membrilor cuplului şi a pedigriului familiilor lor (fig. 2.30), medicii recomandă anumite teste. Testele genetice nu produc rezultate uşor de înţeles, ele pot revela prezenţa, absenţa sau restructurarea unor gene sau cromozomi. Prelucrarea rezultatelor testelor este realizată de profesioniştii în sfaturi genetice care evaluează semnificaţia lor şi prezintă pacienţilor opţiunile pe care le au în funcţie de fiecare situaţie în parte.

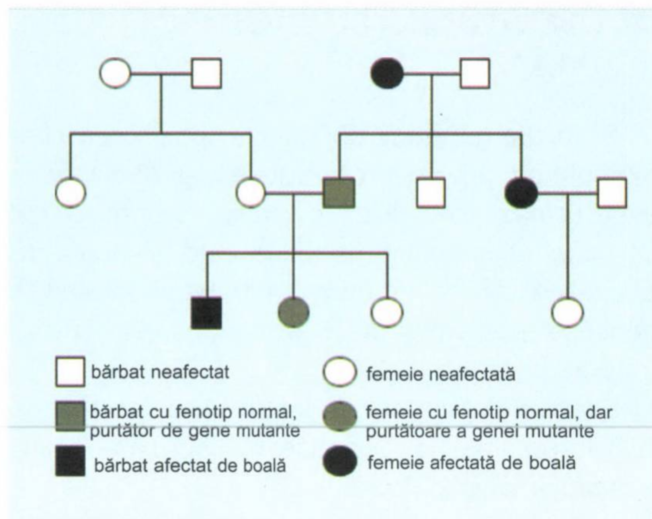


Fig. 2.30. Pedigriul transmiterii distoniei – maladie autozomală datorată mutației genei DYT1 situată în cromozomul 9 locusul 9q34.

Dacă testele confirmă posibilitatea de a aduce pe lume un copil afectat de o maladie genetică, numai cuplul poate decide ce opțiune să aleagă. Pentru unii poate fi peste măsură de îndurat sarcina de a creşte un copil afectat genetic şi pot decide să nu aibă astfel de copii, optând spre adopții sau fertilizare *in vitro* cu ovule şi spermatozoizi proprii sau de la indivizi sănătoşi. Pentru alții, problemele unui copil afectat genetic pot părea suportabile şi acceptă să crească un astfel de copil. Sfatul geneticianului este util în ambele situații. El va prezenta în detaliu care sunt riscurile şi cum trebuie să le facă față viitorii părinți.

DIAGNOSTICUL PRENATAL

Este un domeniu specializat al sfaturilor genetice care vizează examinarea embrionului şi fătului în vederea supravegherii evoluției sarcinii şi identificării unor eventuale anomalii. Metodele de diagnostic prenatal se clasifică, după riscurile ce le implică, în metode neinvazive şi metode invazive.

Metodele neinvazive nu furnizează date precise privind materialul genetic al viitorului copil, dar pot semnala existența unor anomalii. Printre metodele neinvazive ca ecografia sau analiza distanței de la simfiza pubiană la fundul uterin (fig. 2.31), ecografia este cea mai uzitată. Analiza cu ultrasunete permite determinarea locului implantării embrionului, numărul de embrioni dintr-o sarcină, vârsta sarcinii, ritmul de creştere a fătului, poziția fătului, morfologia şi sexul fătului, volumul lichidului amniotic. Prelucrarea acestor informații poate conduce la concluzii privind sănătatea fătului şi a mamei.

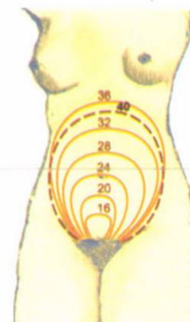


Fig. 2.31. Măsurarea distanței de la simfiza pubiană la fundul uterin.

Metodele invazive implică întotdeauna un risc ce poate să provoace afecțiuni fătului, mamei sau chiar un avort. Această categorie de metode este recomandată doar în cazul unei suspiciuni considerabile privind existența unei anomalii genetice, semnalizată de alte teste. Prin metodele invazive se investighează materialul genetic al celulelor fetale din lichidul amniotic, sau din sângele fetal.

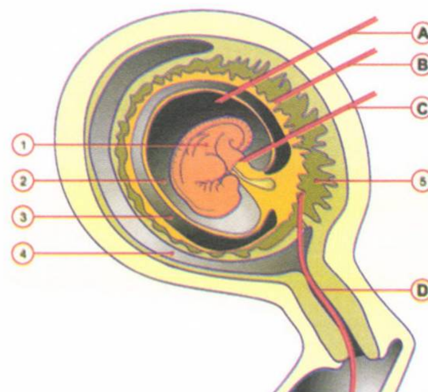


Fig. 2.32. Posibilități de acces la embrion în scop de diagnosticare: 1 – embrion; 2 – cavitate amniotică; 3 – cavitate corionică; 4 – cavitate uterină; 5 – corion; A – amniocenteză; B – biopsia corionului prin pereții abdominali; C – sânge din cordonul ombilical; D – biopsie corionică transvaginală.

Având în vedere posibilele efecte nedorite, diagnosticul prenatal este precedat de o bună pregătire a părinților, care trebuie să își dea acordul numai după buna înțelegere a riscurilor la care se expun mama și fătul. Totodată părinții care află de o anomalie a fătului trebuie să ia decizii privind evoluția acestuia numai după o bună cunoaștere și corectă evaluare a situației.

• ***Biopsia țesutului din corion*** se practică în primul trimestru de sarcină și constă în analiza celulelor corionului care au același material genetic cu al fătului. Țesutul corionic este analizat pentru detectarea anomaliilor cromozomiale (ca sindromul Down) și pentru detectarea unor anomalii genetice metabolice (ca anemia falciformă).

• ***Amniocenteza*** este utilizată de obicei în al doilea trimestru de sarcină și permite obținerea de celule fetale pentru analiza cariotipului și fluid în care se pot identifica enzime exprimate de gene care au suferit mutații (fig. 2.33). Pentru evitarea unor accidente în timpul prelevării probelor, medicul se ajută de ultrasunete pentru ghidare.

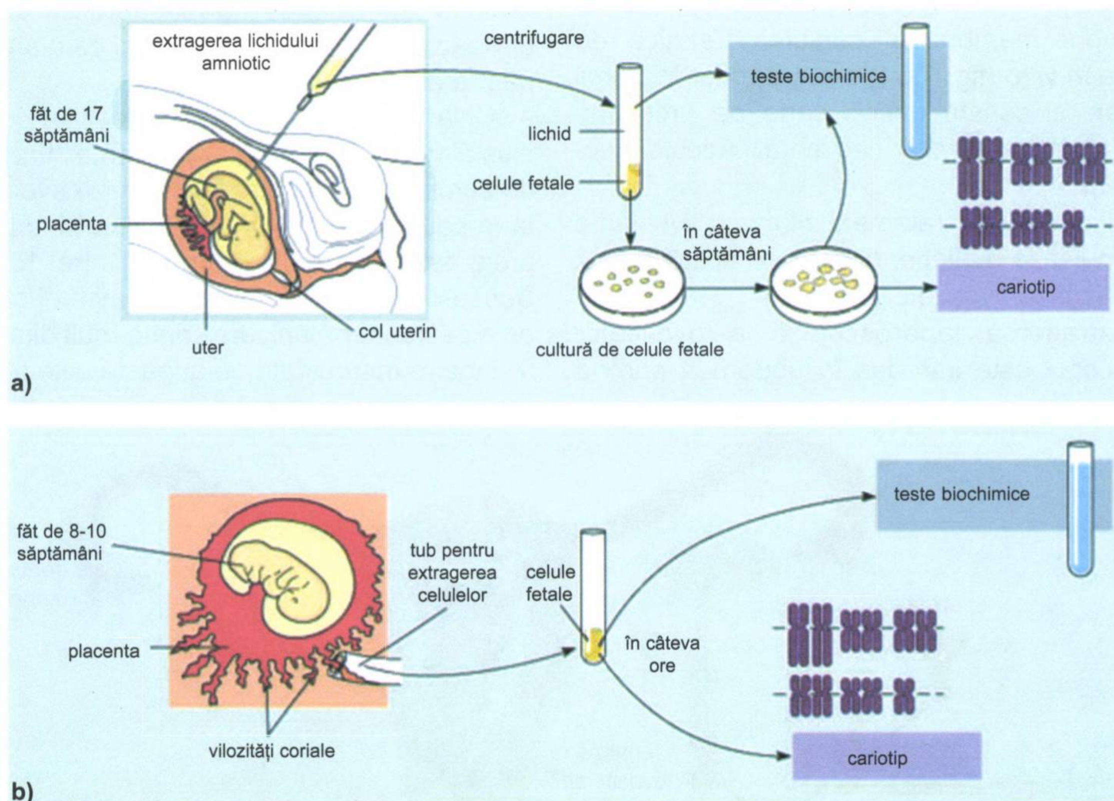


Fig. 2.33. Amniocenteza și biopsia de corion – obținerea și prelucrarea probelor biologice: a) amniocenteză; b) biopsia țesutului corionic.

Puncția în cordonul obilical pentru obținerea unor probe de sânge fetal se practică în cazul suspiciuni unor afecțiuni de tipul hemoglobinopatiilor, defecte de coagulare sau infecții virale ale fătului.

Prelucrarea probelor pentru determinarea unor maladii genetice se poate realiza direct și rezultatul poate fi obținut în 24 de ore, sau după cultivarea celulelor fetale într-un mediu nutritiv special, pentru a fi supuse unor tehnici mai laborioase de prelucrare, cum este tehnica FISH-metoda fluorescentă.

Prin această tehnică pot fi identificate variațiile numerice și restructurările cromozomiale în cariotip.

FERTILIZAREA *IN VITRO*

Este o metodă de a aduce pe lume copii. Metoda este recomandată numai după ce un cuplu este dovedit infertil prin monitorizări ale ovulației femeii, determinarea modului de funcționare a sistemului endocrin şi reproducător, determinarea densității, viabilității şi mobilității spermatozoizilor etc. De asemenea, fertilizarea *in vitro* poate fi o opțiune dacă femeia are o trompă uterină lipsă sau blocată, grave endometrite sau după mai multe insuccese consecutive inseminării artificiale.

Infertilitatea poate fi cauzată de afecțiunilor ale ambilor membri ai cuplului sau datorită afectării unui singur membru al cuplului. Tehnica de fertilizare *in vitro* (fig. 2.34) s-a dezvoltat în ultimii 25 de ani şi constă dintr-o serie de proceduri derulate într-o anumită secvență. Aceste secvențe sunt:

1. Aplicarea unui tratament zilnic cu substanțe care stimulează ovulația. Acesta se aplică femeii care furnizează ovocitele.

2. Extragerea laparoscopică a ovocitelor (laparoscopul este introdus în abdomen printr-o mică incizie şi este ghidat cu ajutorul ultrasunetelor până la ovar).

3. Ovocitele plasate într-un vas Petri sunt puse în contact cu spermatozoizii şi incubate 24 de ore, rezultând astfel celule ou.

4. Celulele ou sunt introduse într-un mediu de cultură pentru a se divide, devenind embrion.

5. Dacă celulele ou se dezvoltă normal, 4 dintre ele sunt introduse în treimea inferioară a trompei uterine sau sunt implantate în uter. Restul celulelor ou sunt de obicei conservate prin înghețare. Dacă în intervalul de două săptămâni embrionul nu este eliminat, fertilizarea *in vitro* s-a realizat cu succes. După fertilizare, femeile urmează un tratament hormonal care are ca scop păstrarea sarcinii.

Chiar dacă fertilizarea s-a realizat cu succes, există riscuri, iar cele mai frecvente sunt formarea de sarcini multiple care favorizează avorturi spontane sau subdezvoltări ale feților. Metoda are un prognostic de reuşită cuprins între 15 şi 50%. Succesul este legat de vârsta mamei care, dacă este peste 40 de ani, are şanse mult diminuate de a rămâne însărcinată pe această cale (4%).

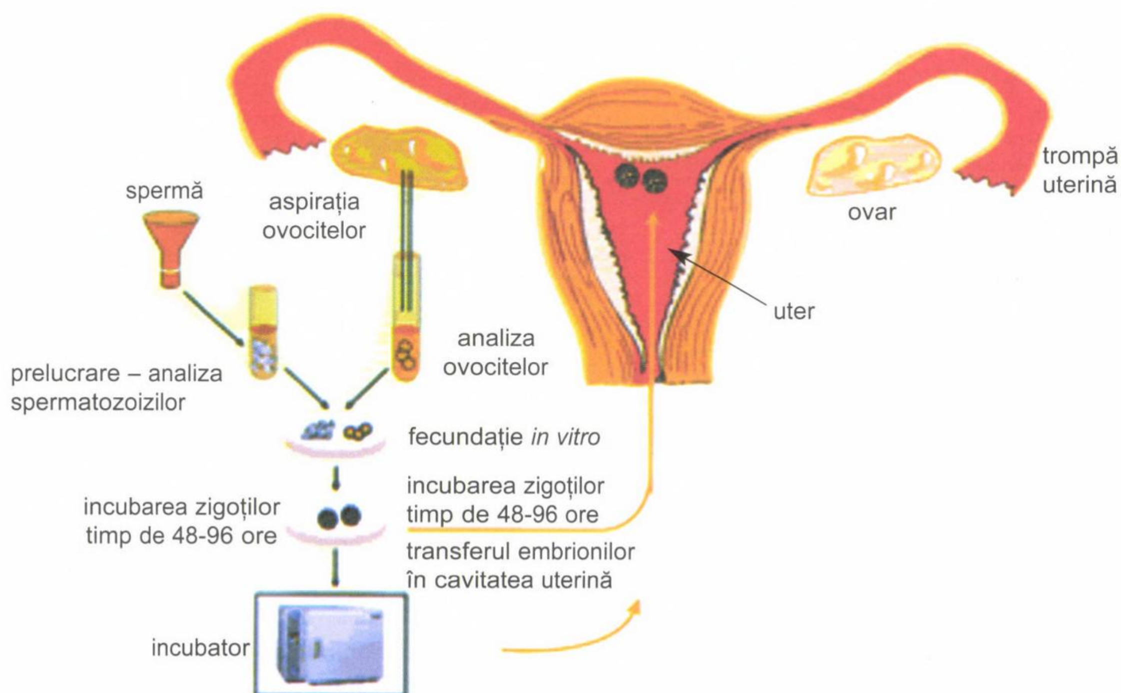


Fig.2.34. Tehnica fertilizării *in vitro*.

CLONAREA TERAPEUTICĂ

Este o tehnică prin care se obțin copii identice de celule cu acelaşi material genetic. Celulele identice pot înlocui țesuturi şi organe. O metodă de obținere a clonelor tisulare este cea care foloseşte celule stem (fig. 2.35), celule capabile să se diferențieze într-o mare varietate de tipuri celulare. Celulele stem sunt prezente în embrion sau în organele adultului cum ar fi în măduva hematogenă din oase. Din celule stem cultivate se pot obține țesuturi care să înlocuiască țesuturi bolnave, sau organe care să înlocuiască organe afectate. Avantajul utilizării celulelor stem constă în faptul că, fiind obținute de la acelaşi individ, nu vor fi respinse după transplant.

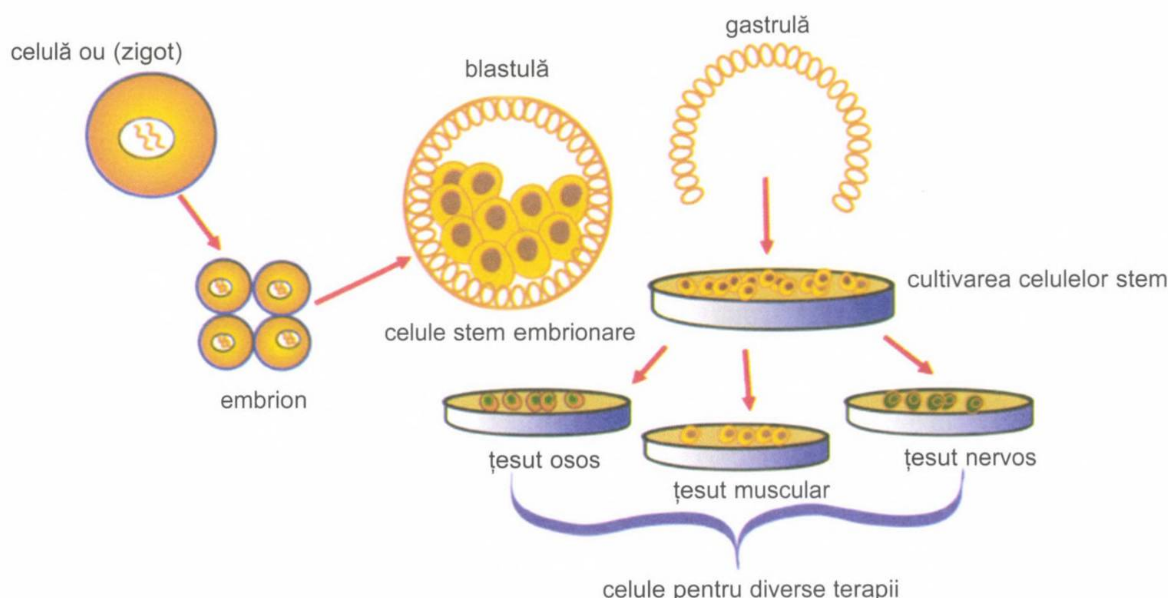


Fig. 2.35. Obținerea clonelor tisulare terapeutice din celule stem.

O altă variantă a clonării terapeutice este clonarea ADN pentru producerea unui număr mare de gene identice. Genele pot fi ale unei celule somatice sau ale unei celule embrionare. Prin diverşi vectori, genele clonate pot fi introduse în genom pentru a înlocui gene mutante disfuncționale, sau pot fi introduse în bacterii care devin adevărate fabrici de proteine umane (fig. 2.36), ca hormonii de creştere şi insulina.

Terapia genică presupune introducerea unui material genetic în celule cu scop terapeutic. Descoperirile recente privind genomul uman, ca şi progresele înregistrate în domeniile genomicii şi ingineriei genetice au permis cunoaşterea în amănunt atât a genelor incriminate în apariția unui mare număr de maladii, cât şi a modalităților de multiplicare a genelor. În prezent sunt perfecționate tehnicile de introducere a genelor sănătoase (fig. 2.37) care să le înlocuiască pe cele anormale. În transportul şi inserarea genelor sănătoase se utilizează vectori naturali ca virusurile, şi vectori artificiali ca particulele de ADN îmbrăcate în lipide. Vectorii naturali ca retrovirusurile şi adenovirusurile pătrund în acelaşi mod în celule, legându-se de receptori specifici. Retrovirusurile cu ARN monocatenar necesită convertirea în ADN pentru a se insera în genomul celulei gazde, iar intrarea în nucleu este posibilă numai în timpul diviziunii celulei gazde, când membrana nucleară este dezorganizată. Genomul adenovirusurilor este bicatenar şi pătrunde în nucleul gazdei în orice moment al ciclului celular. Vectorii artificiali, cum sunt moleculele de ADN acoperite de lipopoliamide, au demonstrat un transfer eficient în multe tipuri de celule.

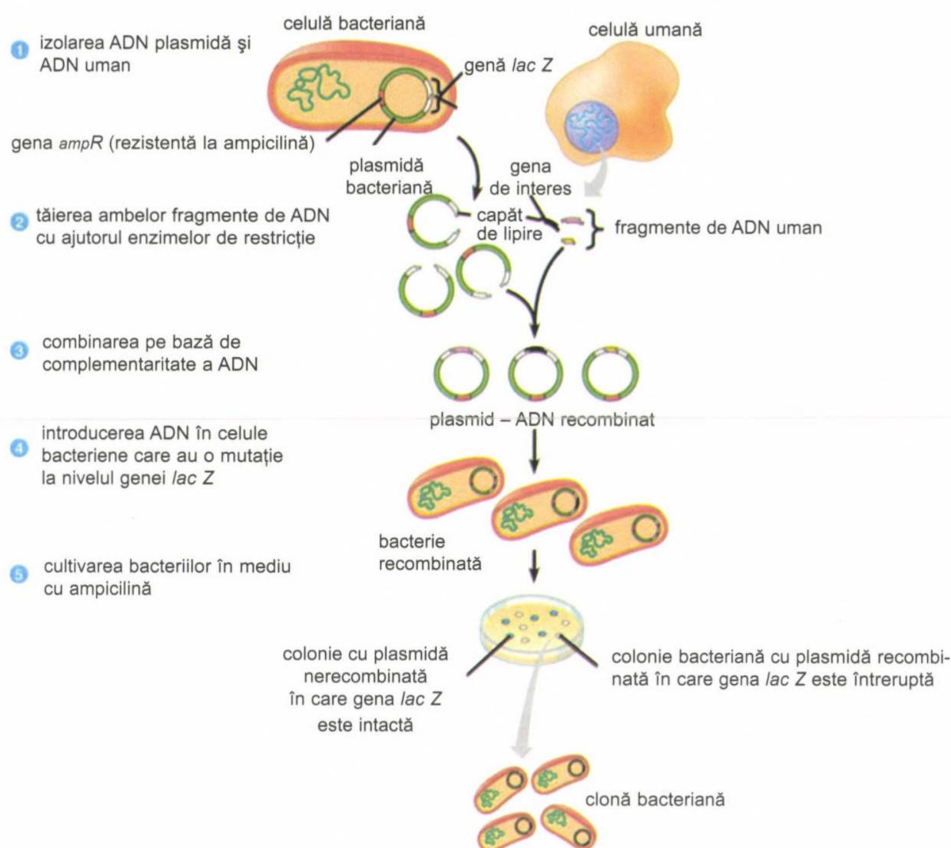


Fig.2.36. Clonarea terapeutică a genelor umane şi transferarea lor în bacterii care vor produce proteine umane.

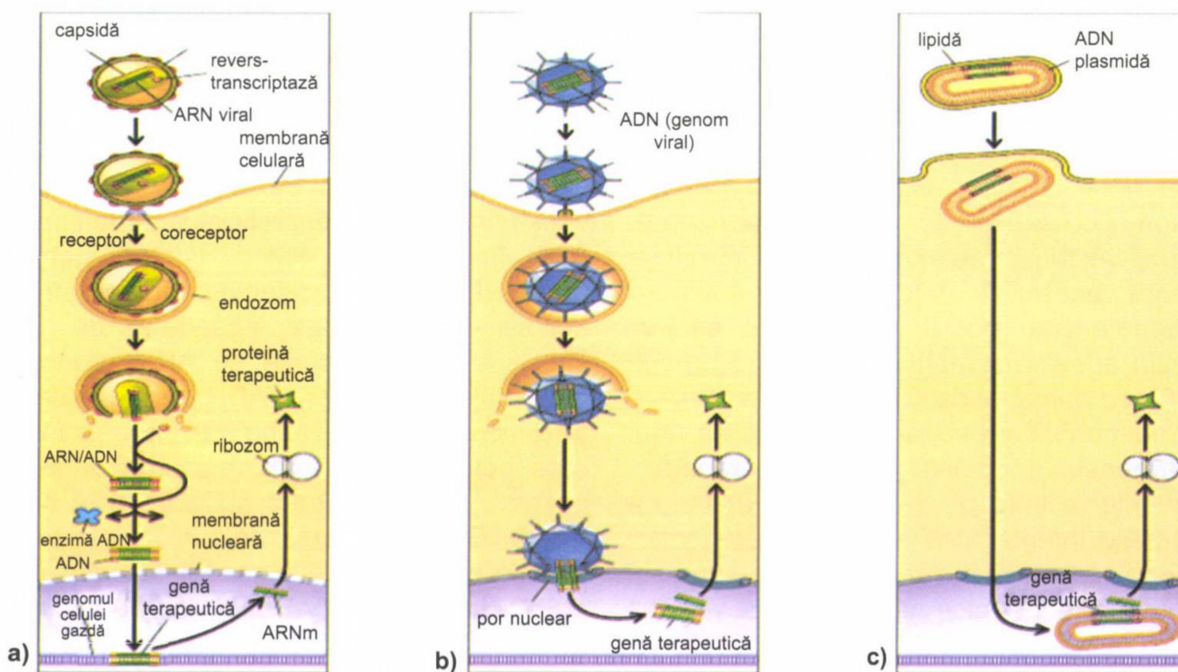


Fig. 2.37. Vectori utilizaţi în introducerea genelor:
a – retrovirusuri; b – adenovirusuri; c – vectori artificiali (gena terapeutică = gena de înlocuit).

Aceste metode însă mai trebuie perfecţionate, deoarece au evidenţiat o serie de efecte adverse ca infecţii virale foarte grave chiar letale, precum şi frecvente supresii sau excluderi ale genelor importate ca efect de respingere exprimat de celula gazdă.

CONSIDERAŢII BIOETICE PRIVIND INTERVENŢIA ASUPRA MATERIALULUI GENETIC UMAN

Descoperirile recente din domeniul geneticii umane, ca şi perfecţionarea tehnicilor de intervenţie asupra genomului uman au generat o serie de întrebări ca :

- Cine ar trebui să aibă acces la informaţiile genetice personale şi cum se vor folosi aceste informaţii?
- Cine deţine şi controlează informaţia genetică personală?
- Personalul medical consiliază corect pacienţii privind riscurile şi limitele tehnologiei genetice?
- Ce implicaţii sociale are noua tehnologie genetică reproductivă?
- Există un sistem unitar de evaluare a rezultatelor testelor genetice?
- În ce măsură educaţia maselor largi şi formarea profesională a medicilor este actualizată la nivelul descoperirilor în domeniul geneticii umane?

Aceste întrebări au declanşat şi întreţin încă dezbateri publice în toate colţurile lumii. La unele dintre ele, diverse state au reacţionat prin impunerea unei legislaţii care limitează accesul la informaţiile genetice umane şi interzice manipularea informaţiilor. Alte întrebări sunt încă în dezbatere şi este de aşteptat ca toate statele să promulge legi care să împiedice discriminări, reducerea diversităţii umane şi controlul excesiv al dezvoltării acesteia.

În august 2003, SUA a făcut publică poziţia faţă de clonarea umană interzicând cu desăvârşire utilizarea clonelor umane atât în scop terapeutic, cât şi în scop experimental. Această declaraţie a fost urmată de adoptarea legislaţiei care reglementează şi responsabilizează cercetările de genetică umană în multe state europene şi asiatice.

Aplicaţii practice

1. Investigaţie

Analiza comparativă a caracterelor fenotipice observate şi interpretarea transmiterii acestora în cadrul populaţiilor umane

O serie de caractere fenotipice umane sunt determinate de gene autozomale dominante şi uşor de identificat la persoanele din familiile sau anturajul nostru. Pistruii, degetele scurte la mâini, urechea lobată, linia în unghi de implantare a părului pe frunte sunt astfel de caractere.

Investigaţi unul din aceste caractere în familia voastră şi identificaţi modul de transmitere, verificând dominanţa sau recesivitatea lor.

*Realizaţi pedigriul pentru transmiterea acestui caracter în cadrul familiei voastre pe parcursul a trei generaţii.

**2. Evidenţierea cromatinei sexuale la om*

Cromatina sexuală, numită şi corpusculul Barr, se constituie la sexul feminin încă din a doua săptămână de viaţă intrauterină, dintr-unul din heterozomii X, care devine astfel nefuncţional. Cromatina sexuală se colorează cu carmin acetic şi apare ca un o formaţiune triunghiulară fixată cu o bază pe faţa internă a membranei nucleare. Evidenţierea cromatinei sexuale permite identificarea timpurie a sexului viitorului copil sau identificarea unor anomalii heterozomale, ca sindromul Klinefelter.

Materiale necesare: lame, lamele, carmin acetic 2%, cuţit de plastic, spirtieră, microscop.

Mod de lucru

1. Răzuiţi cu cuţitul peretele lateral al mucoasei bucale.
2. Plasaţi celulele recoltate pe o lamă, picuraţi carmin acetic şi acoperiţi cu o lamelă.
3. Încălziţi la spirtieră preparatul timp de 5 minute, evitând fierberea.
4. Apăsaţi cu degetul mare pentru o bună etalare a preparatului.
5. Observaţi la microscop şi identificaţi cromatina sexuală dacă sunteţi de sex feminin.

EVALUARE

Studiu de caz

Citiți cu atenție următoarea relatare:

„Maria şi George Popescu sunt căsătoriți de 9 ani. După ce timp de şase ani au încearcat fără succes să aibă un copil, Maria şi George se adresează unei clinici specializate în probleme de infertilitate. Deoarece Maria a suferit anterior extirparea unei trompe uterine, ea era o bună candidată pentru o fertilizare *in vitro*. La clinica respectivă s-a aplicat tehnica de fertilizare *in vitro* în care 9 ovocite ale Mariei au fost fecundate cu sperma prelevată de la George. Patru embrioni au fost implantați în uterul Mariei cu speranța că se vor dezvolta, iar restul de 5 au fost înghețați pentru eventuala utilizare dacă prima implantare nu dădea roade. Din păcate embrionii implantați nu s-au dezvoltat şi aceasta a determinat grave neînțelegeri între soți, declanşate şi de costurile mari ale procedurii. În scurt timp soții Popescu au divorțat. Maria a cerut să aibă dreptul de a folosi embrionii înghețați, dar George a interzis clinicii să îi dea, afirmând că nu doreşte să fie părinte. Deoarece nu există o legislație care să reglementeze drepturile asupra embrionilor în caz de divorț sau de deces al părinților genetici, cei doi foşti soți au cerut pronunțarea unei hotărâri de către o instanță judecătorească.

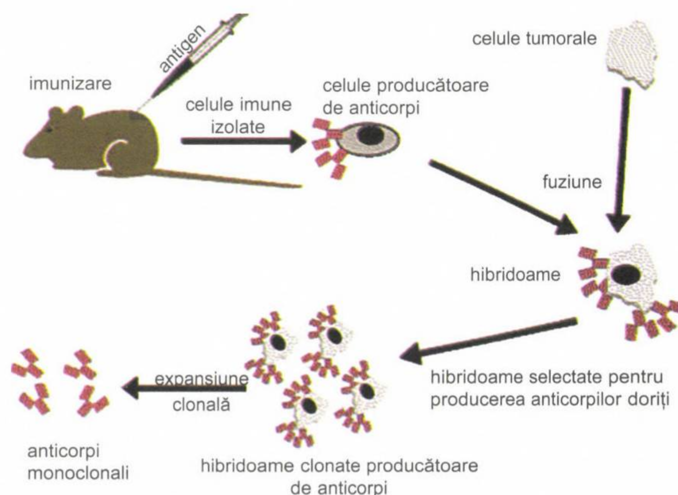
Organizați-vă în trei grupe: avocații Mariei, avocații lui George şi judecători. Dezbateți procesul celor doi foşti soți. Judecătorii se vor ghida după următoarele întrebări.

- Ce probleme etice identificați în acest caz?
- Ce fapte credeți că sunt relevante pentru a putea lua o decizie?
- Ce criterii veți utiliza în luarea deciziei?
- Ce opțiuni aveți la dispoziție în luarea deciziei?
- În favoarea cui va fi decizia pe care o luați?
- Ce valori morale sunt implicate în decizia luată?

LECTURĂ

Anticorpii monoclonali

Fiecare plasmocit, derivat din acelaşi limfocit B stimulat de un anumit antigen, secretă anticorpi specifici acestui antigen, anticorpi numiți şi monoclonali deoarece sunt de acelaşi tip. O metodă de producere a anticorpilor monoclonali *in vitro* este ilustrată în figura alăturată. Limfocitele B sunt extrase dintr-un animal (de obicei din şoarece), sunt expuse unui antigen, fuzionează cu o celulă malignă, formând hibridoame care secretă anticorpi monoclonali.



Anticorpii monoclonali sunt utilizați pentru:

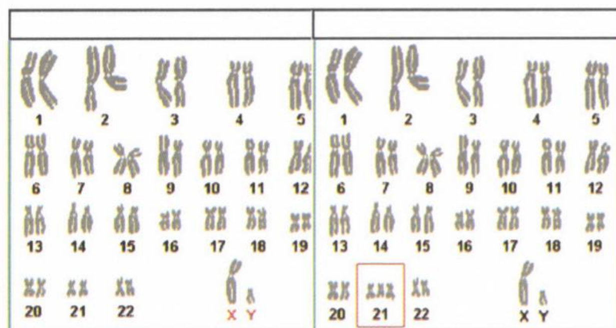
• diagnosticarea sarcinii – identifică hormonii specifici;

• diagnosticarea infecțiilor – recunosc antigene;

• tratarea cancerului – recunosc celulele maligne şi pot transporta citotoxice sau izotopi radioactivi care distrug selectiv celulele tumorale.

EVALUARE CAPITOLUL 2

I. Analizați imaginile de mai jos şi precizați:



a. Ce reprezintă aceste imagini?

b. Ce sex are persoana al cărei genotip este reprezentat în imagini?

c. Prin ce procedee se pot obține astfel de imagini?

d. Care din cele două imagini reflectă un genotip normal şi care un genotip anormal?

e. Despre ce sindrom este vorba în cazul genotipului anormal?

f. Pe baza cunoştințelor anterioare şi a celor pe care le puteți descoperi în urma propriilor voastre documentări, precizați cinci caracteristici ale sindromului ilustrat în imagine.

II. Selectați varianta corectă de răspuns:

1. Ce grupă de sânge poate avea un copil al cărui tată are grupa A(II) homozigot, iar mama are grupa 0(I)?

a. B(III)

b. AB(IV)

c. A(II)

d. 0(I)

2. Care din următoarele afirmații este corectă:

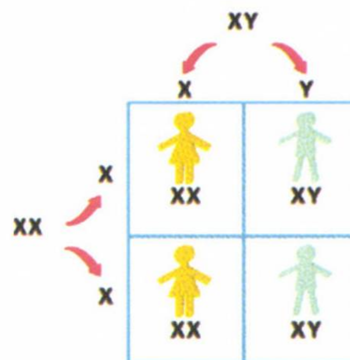
a. cele 23 de perechi de cromozomi sunt identice la bărbați şi la femei

b. cromozomii autozomi perechi sunt identici

c. la sexul feminin perechea 23 de cromozomi omologi este XX

d. bărbații formează gameți identici din punct de vedere genetic

3. Care este probabilitatea ca un cuplu să aibă descendenți de sex masculin, dacă se confirmă legea mendeliană a dominanței complete?



4. Care dintre următoarele caractere este rezultatul exprimării celei mai dominante gene alele?

a. ochii albaştri

b. ochii căprui

c. ochii verzi

d. ochii violeți

5. Ce grupă de sânge are mama a doi frați dacă aceştia au grupele A(II) şi B(II) dacă tatăl are grupa 0(I)?

a. 0(I)

b. B(III)

c. AB(IV)

d. A(II)

6. Respingerea unui transplant în următoarele 14 zile de la efectuarea axcestuia este datorată:

a. clasei II de antigeni

b. macrofagelor

c. sistemului complement

d. clasei I de antigeni

7. Prin studiul cariotipului se pot determina:

a. genele dominante

b. compatibilitatea donor-receptor

c. anomaliile structurale cromozomiale

d. genele recesive

***8. Când se alcătuieşte un pedigri, ce simbol este utilizat pentru reprezentarea unui bărbat afectat?**

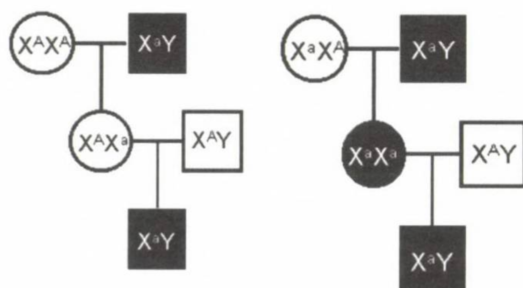
a. 

b. 

c. 

d. 

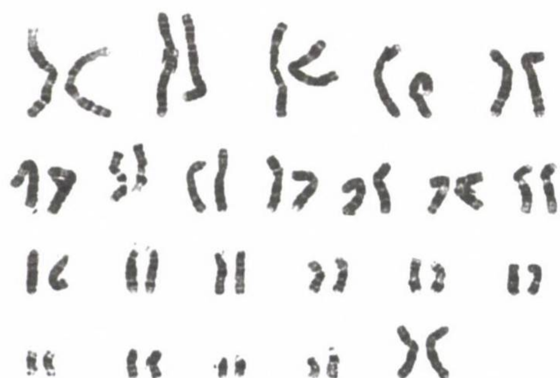
***9. Comparaţi următoarele pedigriuri:**



a. identificaţi o asemănare privind cauza afectării descendenţilor din a doua generaţie

b. identificaţi o deosebire privind cauza afectării descendenţilor din a doua generaţie

III. **1. Elena şi soţul ei au pierdut mulţi copii în timpul dezvoltării lor embrionare. Analiza cariotipului ultimului făt avortat se prezintă ca în următoarea imagine.**



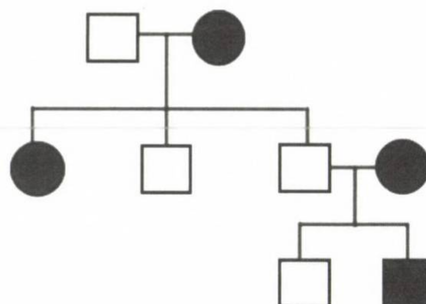
a. Câţi cromozomi sunt prezenţi în cariotip?

b. Comparând cariotipul fătului cu un cariotip normal, ce apare anormal?

c. Ce investigaţii ar trebui să urmeze acest cuplu?

d. Ce s-ar putea descoperi în urma investigaţiilor?

***2. Analizaţi următorul pedigri şi stabiliţi:**



a. tipul de maladie genetică transmisă în cadrul acestei familii

b. dacă gena care determină maladia este dominantă sau recesivă.

IV. Alcătuiţi un eseu cu titlul „Clonarea terapeutică", precizând următoarele:

a. definiţia clonării terapeutice

b. variantele clonării terapeutice

c. aplicaţiile clonării terapeutice

d. avantajele utilizării unei clone terapeutice

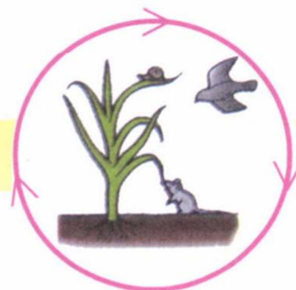
e. dezavantajele utilizării clonării terapeutice

Răspunsuri

II. 1 c,2 c, 3c, 4b,5 c, 6 d, 7c; *8c,

III *2 heterozomală, dominantă purtată de cromozomul X.

II. ECOLOGIE



CAPITOLUL 3

ECOLOGIE UMANĂ

CARACTERISTICILE ECOSISTEMELOR ANTROPIZATE

Ecologia este ramura biolologiei care studiază interacțiunile dintre componentele abiotice şi biotice ale ecosistemelor.

Ecologia umană studiază interacțiunile dintre populațiile umane şi mediul înconjurător. Ecologia umană investighează atât influența omului asupra mediului înconjurător, cât şi influența mediului asupra comportamentului şi a strategiilor adaptative ale populațiilor umane rezultate din înțelegerea acesteia.

Un ecosistem este compus din biocenoză şi biotop. Biocenoza este constituită din totalitatea populațiilor de viețuitoare dintr-un anumit teritoriu, sau factorii biotici ai ecosistemului. Biotopul este compus din totalitatea factorilor fizici ai teritoriului populat de biocenoză.

Ecosistemele sunt sisteme deschise în care componentele sale formează o unitate funcționale rezultată din interacțiunile lor. Fiind sisteme deschise, în ecosisteme, materia şi energia suferă procese de transformare şi transferare între componentele abiotice şi biotice care, prin interrelațiile dintre ele, îşi exercită rolul reglator.

PARTICULARITĂȚI ALE BIOTOPULUI ŞI BIOCENOZEI

Biotopul reuneşte factorii abiotici: factorii geologici, factorii geografici, factorii mecanici, factorii fizici şi factorii chimici. Aceşti factori sunt specifici regiunilor globului şi determină existența unei anumite biocenoze.

Factorii geologici (edafici) constau în natura geologică a substratului, adică tipurile de sol sau rocă ale unui biotop. Solul (fig. 3.1) este compus

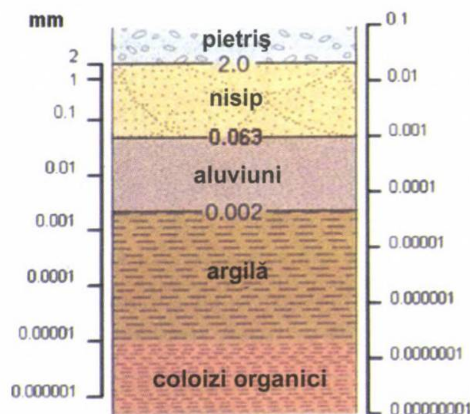


Fig. 3.1. Compoziția solului.

din substanțe anorganice 10%, substanțe minerale 50-60%, apă 25-35%, gaze 15-25% şi substanțe organice 10%. Tipurile de sol se clasifică după dimensiunea particulelor minerale care îl compun: argilos (particule de 0,002 mm), nisipos (particule între 0,06 şi 0,2 mm) şi pietros (cu particule de 0,6 – 2 mm).

Proporția dintre diferite particule care compun solul determină textura acestuia: predominant nisipoasă sau predominant argiloasă. Substanțele minerale care se află în soluție în sol influențează *p*H-ul solului. Substanțele organice din sol provin din descompunerea organismelor moarte sau din produşii eliminați de organisme. Din aceste substanțe se constituie humusul negru-maroniu important în reținerea aerului, apei şi a nutrimentelor. Prin conținutul de apă, aer, humus şi prin valoarea *p*H-ului, solul influențează diversitatea speciilor dintr-un ecosistem condiționându-le supraviețuirea.

Factorii geografici constau în latitudinea, longitudinea şi altitudinea la care este situat

biotopul. Ansamblul acestor factori se concretizează în caracteristicile climatice ale biotopului care au ca efect gruparea speciilor în funcție de adaptările lor la respectiva climă.

Factorii mecanici sunt reprezentați de mişcările aerului (vântul, curenții de aer), apei (maree, curenți de apă), substratului (alunecări de teren, cutremure). Aceste mişcări pot avea caracter sezonier (crivățul) sau pot fi nesezoniere (furtunile). Aceşti factori înfluențează răspândirea biogeografică a speciilor, favorizează apariția unor adaptări ale viețuitoarelor şi diseminarea speciilor.

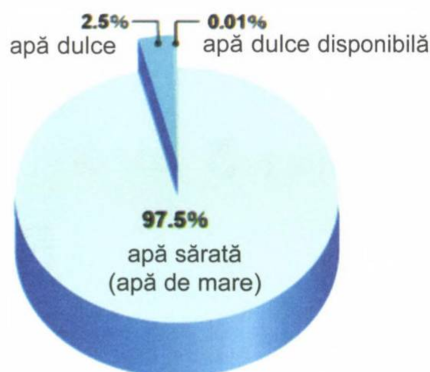


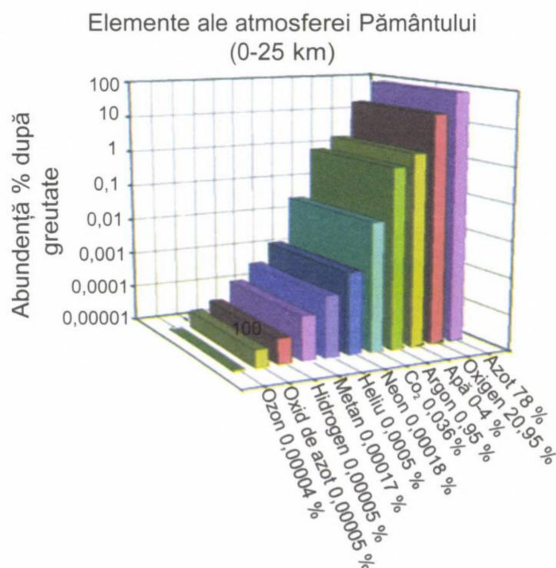
Fig. 3.2. Distribuția apei pe glob.

Factorii fizici sunt reprezentați de lumină, apă şi temperatură. Lumina este sursa energetică primară fundamentală a biocenozelor; de ea depinde procesul de fotosinteză. Organismele fotoautotrofe s-au adaptat şi diversificat şi, în funcție de preferințele față de lumină, se clasifică în fotofile (suportă lumină puternică), mezofotofile (suportă lumină cu intensitate moderată) şi sciafile (iubitoare de umbră). Lumina influențează ciclul de viață al populațiilor unui ecosistem, colorația corpului, comunicarea şi viteza de desfăşurare a proceselor biologice.

• **Apa** este indispensabilă supraviețuirii organismelor şi de aceea organismele terestre s-au adaptat în sensul conservării apei. Cu excepția organismelor acvatice, restul speciilor au la dispoziție o cantitate limitată de apă (fig. 3.2), motiv pentru care se impun măsuri de conservare a apei potabile şi de stopare a irosirii şi poluării acesteia.

După necesitățile pentru apă deosebim organisme xerofile care s-au adaptat la medii aride, organisme mezofile care suportă o umiditate moderată, higrofile care supraviețuiesc numai în condiții de umiditate crescută şi higrofile care trăiesc în mediu acvatic.

Factorii chimici sunt compoziția de oxigen şi dioxid de carbon, nivelul nutrimentelor în sol (pentru biotopii tereştri) sau în apă (pentru biotopii acvatici), concentrația de săruri şi ioni ca şi prezența unor compuşi toxici. Viețuitoarele terestre şi acvatice s-au adaptat la variațiile



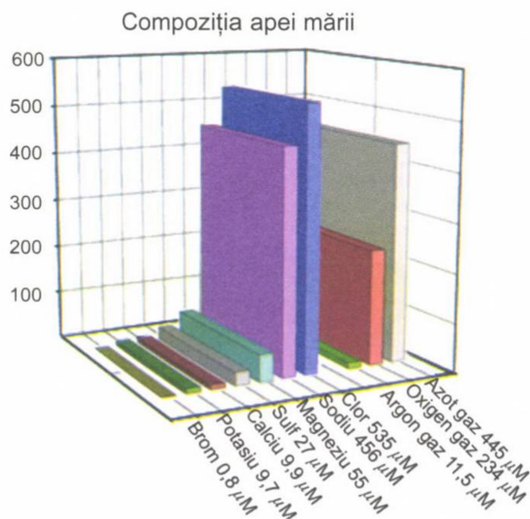


Fig. 3.3. Compoziția chimică a atmosferei (până la 25 km) şi a apei oceanelor.

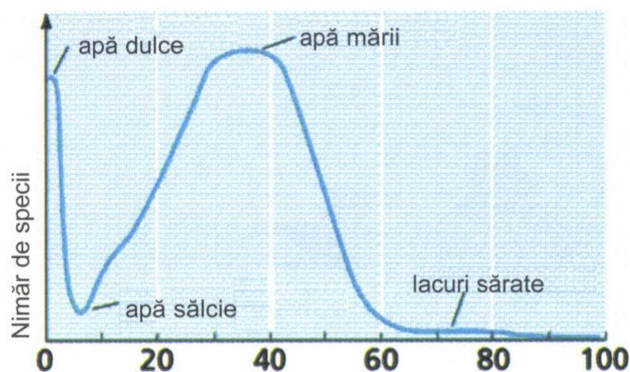


Fig. 3.4. Variația diversității speciilor acvatice în funcție de salinitate.

compoziției (fig. 3.3) apei şi atmosferei. Modificări ample ale acestor compoziții amenință supraviețuirea speciilor (fig. 3.4).

Biocenoza este compusă din populații de specii diferite între care s-au stabilit relații de interdependență, ca efect al adaptării lor reciproce şi la un mediu cu aceleaşi caracteristici.

Caracteristicile biocenozei sunt:

1) diversitatea – exprimată prin numărul de specii ale biocenozei;

2) structura trofică exprimată prin prezența producătorilor (organisme autotrofe), a ierbivorelor (consumatori primari) carnivorelor (consumatori secundari şi terțiari) descompunătorilor (saprobionți);

3) stabilitatea – reprezintă abilitatea biocenozei de a rămâne într-un biotop fără să îşi modifice caracteristicile. Stabilitatea este influențată de schimbările biocenozei de-a lungul timpului şi determină succesiunea biocenozei. Succesiunea primară reprezintă instalarea primelor organisme pe substrat (sol sau stâncă), iar succesiunea secundară constă în înlocuirea treptată a populațiilor succesiunii primare. Cauzele succesiunii secundare pot fi de natură **autogenă** sau **alogenică.** Factori autogeni sunt factori interni ai biocenozei care pot induce schimbări prin inhibiția creşterii unei populații indusă de alta, sau prin facilitarea creşterii unei populații de către o altă populație a biocenozei. Factorii alogenici sunt factori externi biocenozei, cum sunt: factorii climatici, geologici, incendiile şi intervenția populației umane.

Pe parcursul succesiunii secundare, productivitatea biocenozei scade, iar diversitatea speciilor creşte.

Succesiunea se desfăşoară deoarece fiecare stadiu din evoluția biocenozei pregăteşte şi favorizează următorul stadiu.

În fiecare ecosistem se desfăşoară două procese fundamentale: **circuitul materiei** şi **fluxul de energie**. Ambele procese se realizează în cadrul relațiilor trofice dintre producători, consumatori şi descompunători. Relațiile trofice duc la formarea lanțurilor trofice (fig. 3.5).

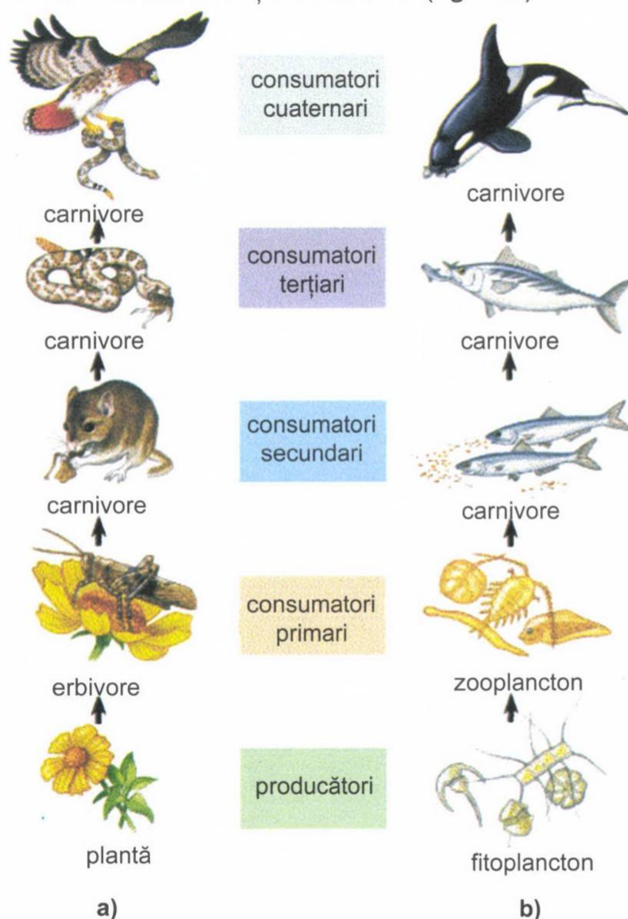


Fig. 3.5. Lanțuri trofice: a) terestru; b) acvatic.

Intersecția lanțurilor trofice din biocenoze formează rețelele trofice mult mai complexe (fig. 3.6). Existența celor trei categorii de populații trofice (producători, consumatori şi descompunători) asigură reciclarea permanentă a materiei care în acest fel se transformă continuu, dar nu se pierde.

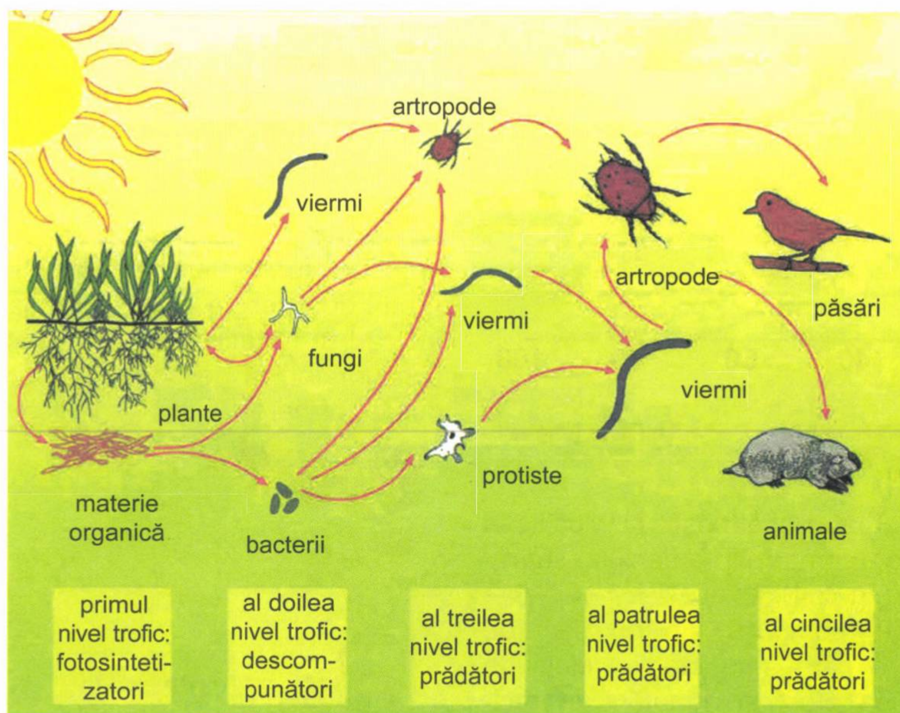


Fig. 3.6. Rețele trofice.

Fluxul de energie (fig. 3.7) se derulează prin relațiile trofice.

Producătorii absorb energia solară şi o convertesc în legăturile chimice ale substanțelor organice produse prin fotosinteză. Conținutul energetic din substanțele organice este preluat de consumatori temporar, unde este parțial recuperat în ATP din mitocondrii, parțial consumat în procesele fiziologice ale consumatorilor. În final toată energia chimică se pierde sub formă de căldură, energie cinetică, energie electrică etc. Datorită pierderilor de energie, de-a lungul rețelelor trofice, aceasta trebuie mereu reintrodusă în biocenoză, proces realizat de producători.

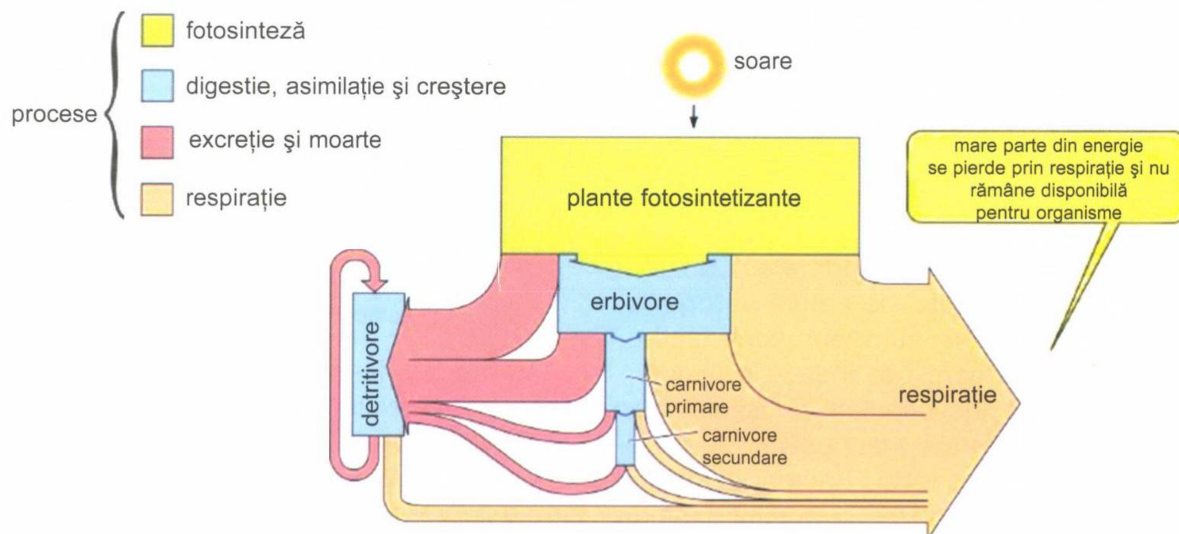


Fig. 3.7. Fluxul de energie în ecosistem.

Structura trofică a unui ecosistem formează o piramidă trofică (fig. 3.8). Baza piramidei este formată de nivelul trofic al producătorilor (foto- şi chemoautotrofe). La vârful piramidei se află cel mai înalt nivel al consumatorilor: prădătorii (heterotrofi). Piramida trofică ilustrează totodată şi fluxul energetic din ecosistem şi întotdeauna demonstrează scăderea energiei de la bază spre vârf, dinspre producători spre consumatorii de ordinul 3 – 4.

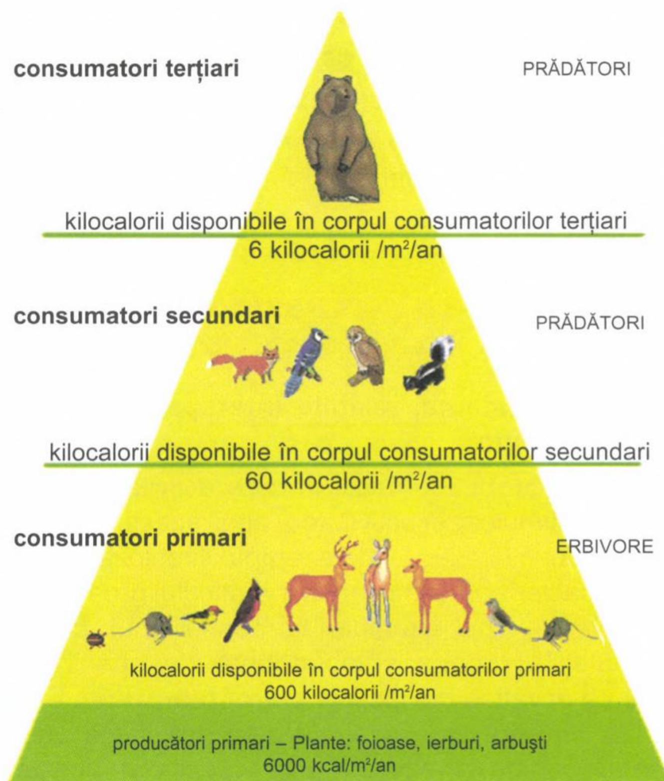


Fig. 3.8. Piramidă trofică.

MODALITĂȚI DE INVESTIGARE A ECOSISTEMELOR

Investigarea ecosistemelor se realizează prin colectarea datelor din teren şi prelucrarea şi interpretarea lor. Fiind sisteme deschise aflate în permanentă schimbare, identificarea caracteristicilor factorilor abiotici şi biotici presupune supravegherea acestora o perioadă mai lungă de timp pentru determinarea corectă a parametrilor lor.

INVESTIGAREA FACTORILOR ABIOTICI

Factorii edafici se investighează prin analiza unor secțiuni verticale de sol pe care se identifică straturile, culoarea, grosimea lor, precum şi textura. Umiditatea solului se determină prin cântăriri succesive ale mostrelor de sol proaspete şi uscate, diferența conducând la aflarea conținutului de apă. Determinarea cantității de humus se realizează pornind de la o probă uscată de sol. Aceasta se cântăreşte şi se notează masa. După ce este închisă ermetic într-un vas termorezistent, proba este supusă arderii timp de o oră şi recântărită. Se repetă până ce două cântăriri succesive duc la determinarea aceleiaşi valori. Diferența dintre masa inițial determinată şi cea finală este masa humusului. *p*H-ul solului se determină cu *p*H-metrul sau cu hârtie indicator, dar numai dacă proba de sol este suficient de umedă.

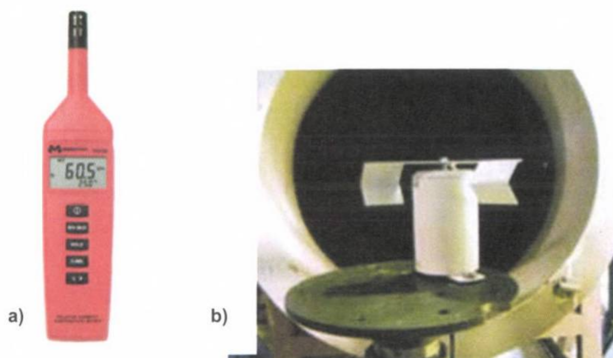


Fig. 3.9: a) termohigrometru; b) anemometru.

Factorii climatici ca temperatura, umiditatea aerului, lumina, vântul sunt determinați cu aparatură specială: termometru pentru determinarea variațiilor termice, higrometru pentru determinarea umidității, anemometru pentru înregistrarea vânturilor (fig. 3.9) şi pluviometru pentru înregistrarea precipitațiilor.

INVESTIGAREA FACTORILOR BIOTICI

Fiind factori biotici, investigația implică evitarea lezării lor. Dacă sunt imobili trebuie nedislocați, dacă sunt mobili se practică metoda capturării, marcării şi eliberării. Este important ca determină-

rile să se realizeze pe teritoriu bine delimitat şi de pe toată suprafaţa acestuia. O zonă investigată va fi extinsă şi cercetată o perioadă lungă de timp pentru a avea semnificaţie datele colectate. Toate datele vizează biocenoza aceluiaşi ecosistem.

Frecvenţa speciilor se calculează aplicând relaţia $F = p/P$, în care F este frecvenţa, p numărul de exemplare colectate aparţinând unei singure specii şi P numărul total de probe cercetate.

Abundenţa se calculează după formula $A = n/N x 100$, unde A este abundenţa, n este numărul indivizilor dintr-o specie investigată şi N numărul de indivizi cercetaţi aparţinând altor specii.

Constanţa unei specii este exprimată de frecvenţa apreciată în procente, unde 100% reprezintă totalul speciilor determinate. Dacă o specie are o frecvenţă de 50% constanţa este mare, dacă scade sub 25%, specia este accidentală.

Dominanţa unei specii exprimă influenţa acesteia asupra biocenozei. Dominanţa se exprimă prin $Da = n/N \times 100$, unde Da este densitatea speciei a, n numărul total de indivizi ce aparţin tuturor speciilor biocenozei şi N numărul total de indivizi aparţinând speciei a.

PARTICULARITĂŢILE SISTEMELOR ANTROPIZATE

Ecosistemele se clasifică după mai multe criterii; unul este după intervenţia sau lipsa intervenţiei omului. După acest criteriu distingem ecosisteme naturale compuse din biocenoză şi biotip, caracterizate anterior, şi ecosisteme antropizate. Ecosisteme antropizate sunt terenurile agricole, platformele industriale aşezările rurale sau urbane şi căile de legătură între acestea.

Preocuparea constantă a umanităţii de a se proteja, de a se dezvolta şi a avea la dispoziţie cât mai multe şi calitative resurse de viaţă, alături de creşterea demografică au condus la schimbarea ecosistemelor naturale. Relaţia populaţiilor umane cu factorii de mediu este una de dominare, omul beneficiind de o multitudine de tehnologii de intervenţie asupra celorlalte specii. Aceste intervenţii au produs efecte ce s-au întors împotriva omului. Faţă de ecosistemele naturale, ecosistemele antropizate se deosebesc prin:

1) scurtarea lanţurilor trofice;

2) simplificarea lanţurilor trofice;

3) omogenizarea habitatelor;

4) importul masiv de energie de altă natură decât cea solară;

5) modificarea factorilor fizici (schimbarea cursurilor apelor), chimici (ierbicide, insecticide, pesticide, poluanţi ai aerului şi apei), edafici (eroziunea solului prin defrişare);

6) consum exagerat de materie şi energie;

7) reducerea diversităţii factorilor biotici;

8) pierderea stabilităţii prin mobilitatea excesivă a populaţiilor umane.

RELAŢII INTERSPECIFICE ÎN ECOSISTEMELE ANTROPIZATE

În ecosisteme, relaţiile interspecifice sunt de două tipuri:

a. probiotice – relaţii în care activitatea unei specii stimulează activitatea altei specii. Aceste relaţii pot fi *bilaterale* (de exemplu simbioza dintre flora bacteriană şi mucoasa intestinului gros), sau *unilaterale* (de exemplu comensalismul dintre populaţiile urbane şi abundenţa de specii de plante acvatice din lacurile eutrofizate);

b. antibiotice – relaţii în care activitatea unei specii inhibă activitatea altei specii. Şi aceste relaţii pot fi *bilaterale* când ambele specii se inhibă reciproc (de exemplu concurenţa dintre speciile cultivate şi cele sălbatice care trăiesc pe acelaşi teritoriu), sau *unilaterale* (de exemplu parazitismul, relaţie antagonică între un parazit ca viermii intestinali şi gazda – tubul digestiv al omului).

În ecosistem, populaţiile umane se confruntă atât cu oportunităţi cât şi cu constrângeri. Nevoia de adaptare la mediu s-a materializat de-a lungul timpului cu modificarea de către om a mediului înconjurător, astfel încât să îi corespundă nevoilor. Dezvoltarea ştiinţei şi tehnologiei i-a dat omului posibilitatea de a transforma factorii biotici şi abiotici, uneori intenţionat, alteori neintenţionat.

În cadrul ecosistemelor antropizate nici unul din factorii abiotici şi biotici nu rămâne nemodificat. Aceste modificări rezultă din extinderea aşezărilor umane, extinderea terenurilor agricole cultivate cu un număr restrâns de specii; defrişările, creşterea excesivă a unor rase de animale, tratarea excesivă cu îngrăşăminte a terenurilor agricole, dezvoltarea platformelor industriale. Toatea acestea sunt căi prin care biotopii ecosistemelor naturale au fost distruşi.

Poziţa privilegiată a populaţiilor umane în ansamblul populaţiilor ecosistemelor a condus la modificarea ecosistemelor naturale şi producerea de dezechilibre. Relaţiile naturale de competiţie, predatorism sau simbioze în ecosistemele antropizate se stabilesc între un număr mic de specii şi populaţii ale acestora, şi acest lucru determină instabilitatea sistemelor. Reducerea diversităţii conduce la diminuarea fondului de gene şi diminuarea implicită a variabilităţii genetice.

Autoreglajele naturale din ecosisteme nu se pot realiza datorită intervenţiei omului, care fie elimină membrii biocenozei, fie introduce populaţii noi ce perturbă echilibrele.

*PARTICULARITĂŢI ALE FLUXULUI DE MATERIE ŞI ENERGIE ÎN ECOSISTEMELE ANTROPIZATE

Consecinţele antropizării mediilor naturale sunt vizibile şi la nivelul fluxurilor de materie şi energie.

Fluxul de materie este realizat prin lanţurile trofice. În ecosistemele antropizate, datorită reducerii diversităţii speciilor ecosistemului şi intervenţiei directe a populaţiei umane în acestea, lanţurile trofice sunt reduse la un număr mic de verigi care constituie reţele simplificate de tipul pradă-prădător, erbivor-carnivor.

Fluxul de energie este şi el perturbat, omul introducând alte surse energetice, cum este cea fosilă pe care o foloseşte în exclusivitate şi adesea neeconomicos (în ultimii 150 ani, concentraţia CO_2 atmosferic a crescut de la 0,028% la 0,037%).

Perturbarea echilibrului ecologic este adesea o consecinţă indirectă a actelor umane. Defrişarea are efecte imediate directe (prin distrugerea habitatelor şi determinarea migraţiilor populaţiilor) şi efecte întârziate indirecte (schimbarea microclimatului, eroziunea solului şi înaintarea deşertului; fig. 3.10).

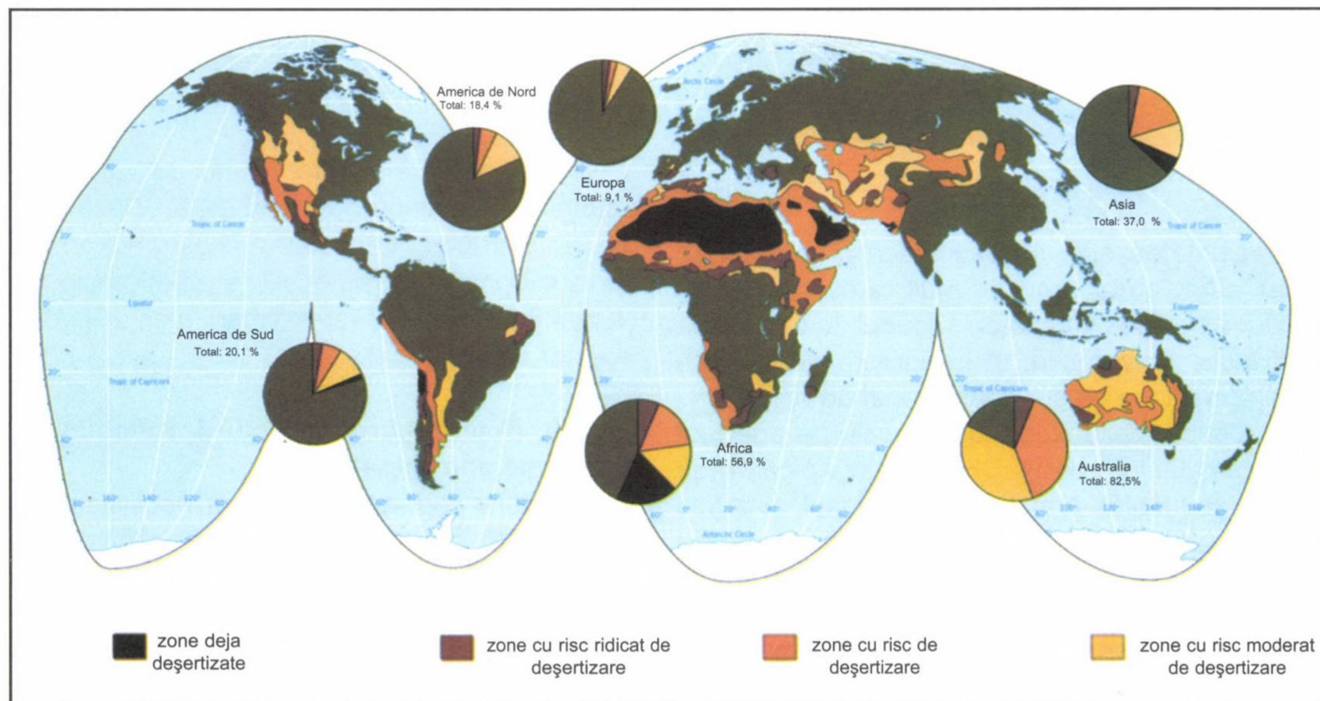


Fig. 3.10. Deşertizarea în prezent şi perspective.

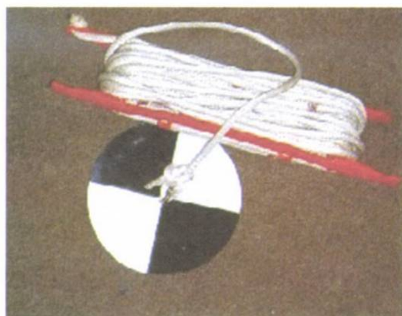
I. Analiza factorilor abiotici: Investigarea parametrilor unui ecosistem acvatic

Principalii parametri ai mediului acvatic sunt: temperatura, *p*H-ul, concentrația oxigenului, duritatea apei, gradul de turbulență. Determinarea acestora se realizează astfel:

1. Temperatura se determină la diferite adâncimi prin plasarea termometrului la capătul unei sfori cu noduri din 25 în 25 cm. Datele determinate se înregistrează într-un tabel.

2. Turbulența apei se determină cu ajutorul unui disc Secchi (figura alăturată).

Acesta se scufundă în apă şi se determină adâncimea la care nu se mai distinge conturul dintre regiunile întunecate şi cele clare ale discului. Cu cât este mai mare adâncimea la care aceste distincții nu mai sunt posibile, cu atât apa are o turbulență mai mică.



Disc Secchi

3. Duritatea apei se estimează prin testul cu săpun. O apa dură conține mult carbonat acid de calciu, şi nu face spumă cu săpunul; totodată apa dură nu este potabilă, şi la fierbere depune pe pereții vasului o crustă de carbonat de calciu.

4. Concentrația oxigenului: probei de apă i se adaugă o tabletă de NaOH şi câteva picături de $MgCl_2$, se închide ermetic şi rapid vasul cu proba şi se urmăreşte formarea precipitatului. Cu cât acesta are o culoare mai închisă, cu atât cantitatea de oxigen din probă este mai mare. Se pot utiliza şi alte metode mai precise, dar şi mai laborioase (de exemplu prin utilizarea sulfatului manganos, clorurii manganoase, soluției alcaline de iodură amidon, soluție de acid sulfuric diluat).

5. *p*H-ul se determină cu ajutorul benzilor indicatoare care se introduc în apa de analizat şi apoi se compară cu scala de *p*H.

***II. Investigarea ecosistemelor antropizate**

Împreună cu colegii de clasă alegeți un ecosistem antropizat: un parc, o suprafață agricolă sau un lac amenajat din localitatea voastră. Toate acestea sunt ecosisteme antropizate. Caracterizarea ecosistemului va fi posibilă prin investigarea factorilor abiotici şi biotici.

II. A. Analiza factorilor abiotici

Pentru o corectă caracterizare a factorilor abiotici grupați-vă câte patru şi faceți aceleaşi determinări în fiecare grupă.

Delimitați sectoare din ecosistem (minimum $2m^2$) şi determinați valorile aceluiaşi factor abiotic în diverse momente ale zilei şi în anotimpuri diferite.

Cu ajutorul indicațiilor din aplicația anterioară investigați temperatura, umiditatea, concentrația oxigenului, *p*H-ul şi, pentru mediul acvatic determinați turbulența şi duritatea apei.

Cu datele obținute construiți grafice care să redea variațiile factorilor investigați pe parcursul anotimpurilor.

Comparați datele determinate de voi cu cele obținute de celelalte grupe de elevi. Dacă există diferențe argumentați cauzele acestora. Formulați concluzii privind caracteristicile abiotice ale ecosistemului investigat şi estimări privind evoluția acestor caracteristici.

II. B. Determinarea structurii trofice în ecosistemele antropizate

Structura populațiilor dintr-un ecosistem este determinată prin identificarea speciilor care le compun şi a densității acestora. Colectarea informațiilor organismelor se realizează fără distrugerea habitatului şi după o bună informare asupra ecosistemului analizat. Nu dislocați organismele din mediul lor de viață! Efectuați toate determinările pe teren.

Organizaţi pe aceleaşi grupe construiţi o hartă a locului investigat.

• Identificaţi comunităţile de plante, animale, fungi care populează teritoriul investigat (utilizaţi cunoştinţele dobândite anterior, determinatoare şi solicitaţi sprijinul profesorului). Marcaţi pe harta construită de voi zona în care aţi făcut identificările fiecărei comunităţi sau exemplar din organismele identificate.

• Încadraţi fiecare organism în nivelul trofic corespunzător (producător, consumator, descompunător).

• Descrieţi pentru fiecare organism factorii abiotici şi biotici necesari supravieţuirii şi perpetuării în teritoriul investigat.

• Stabiliţi dacă organismele determinate sunt permanent sau temporar prezente în teritoriul investigat.

• Analizând organismele din mai multe sectoare, stabiliţi dacă speciile identificate sunt abundente, rare sau foarte rare.

• Formulaţi concluzii privind biodiversitatea comunităţii de organisme din teritoriul investigat.

• Construiţi reţele trofice cu organismele identificate.

• Formulaţi ipoteze privind posibila evoluţie a biodiversităţii teritoriului investigat. Argumentaţi aceste ipoteze.

• Comparaţi concluziile grupului în care aţi lucrat cu concluziile celorlalte grupe. Dacă sunt diferenţe identificaţi cauza acestora.

• Comparaţi concluziile voastre cu particularităţile ecosistemelor antropizate enumerate la pagina 86.

EVALUARE

1. Realizaţi schema unei reţele trofice într-un ecosistem acvatic reprezentat de Delta Dunării. În vederea realizării acesteia, informaţi-vă asupra diversităţii populaţiilor din acest ecosistem. Folosiţi diverse surse: informaţii din biblioteca laboratorului de biologie, din manualul de geografie, din biblioteca şcolii şi din www.deltadunarii.info.ro

2. Realizaţi un eseu cu titlul „Ecosisteme naturale şi ecosisteme antropizate", precizând următoarele:

a. structura unui ecosistem;
b. procesele fundamentale din cadrul biocenozelor;
c. asemănările dintre cele două tipuri de ecosisteme;
d. deosebirile dintre cele două tipuri de ecosisteme.

3. Dezechilibrele ecosistemelor sunt consecinţe ale intervenţiei omului. **Precizaţi trei cauze ale acestor dezechilibre şi imaginaţi pentru fiecare cauză câte o modalitate de intervenţie benefică pentru eliminarea consecinţelor.**

*STRUCTURA ŞI DINAMICA POPULAŢIILOR UMANE

Dotate cu inteligenţă, populaţiile speciei umane sunt caracterizate de o mare putere de adaptare ce le-a permis integrarea în aproape toate mediile de viaţă de pe planetă, atât prin adaptări evolutive, cât şi prin mijlocirea ştiinţei şi tehnologiei. Aceasta a condus la extinderea populaţiilor umane în toate cele 7 continente şi continuă să se extindă, probabil încercând să colonizeze şi alte planete.

În anul 2005 populaţiile umane însumau aproximativ 6,5 miliarde de indivizi şi, dacă estimările sunt corecte, în 2050 planeta va fi populată cu 8-10 miliarde de indivizi. Analiza structurii populaţiei umane implică analiza densităţii, structurii pe vârste şi pe sexe, a intensităţii proceselor demografice: natalitatea, mortalitatea, sporul natural.

Densitatea populaţiei reprezintă numărul de persoane pe unitate de suprafaţă, măsurându-se în general în persoane/ kilometru pătrat, obţinându-se prin împărţirea numărului de locuitori la suprafaţa în kilometri pătraţi. Densitatea medie pe Terra este, în prezent, de 42 locuitori/km^2.

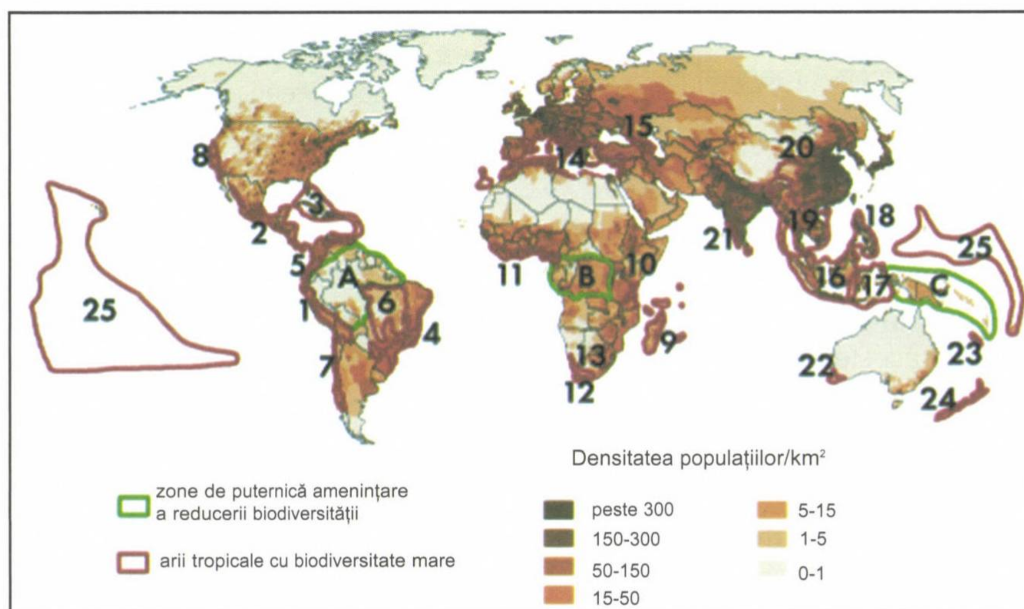


Fig. 3.11. Distribuţia populaţiilor umane în regiunile globului şi variaţiile densităţii corelate cu regiunile în care biodiversitatea este crescută.

În diversele regiuni ale globului, distribuţia populaţiei umane (fig. 3.11) este corelată puternic cu clima, calităţile solului, abundenţa resurselor, dar şi oportunităţile de atingere a unui nivel de viaţă ridicat. Regiunile Europa, America de Nord, Asia de Sud şi Sud-Est sunt regiuni intens populate, considerate „regiuni cu densitate ridicată".

În România densitatea populaţiei este de 91 locuitori pe km^2, cu limite superioare de 8 074,6 în Bucureşti şi 189,6 în judeţul Ilfov şi respectiv 30,4 în judeţul Tulcea. Cei 21 698 181 cetăţeni ai României sunt distribuiţi în proporţie de 52% în mediul urban, iar restul în mediul rural (10 261 445 persoane).

O estimare a ***dinamicii*** creşterii numerice a populaţiei umane totale şi pe regiuni indică o constantă creştere, indiferent de continent, ritmul înregistrând o constantă accelerare (fig. 3.12).

Aglomerarea în zonele urbane a declanşat o adevărată explozie demografică, atât în ţările dezvoltate cât şi în ţările slab dezvoltate, înregistrându-se concentrarea populaţiei în aşezările urbane (fig. 3.13), fapt ce atestă migraţia forţei de muncă spre oraşe.

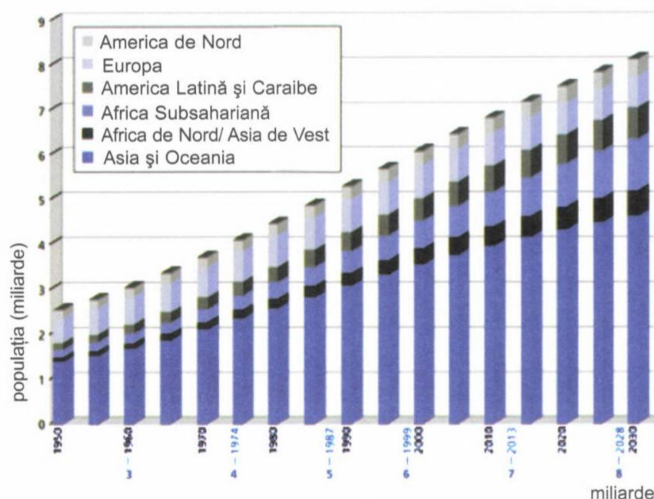


Fig. 3.12. Estimarea creşterii populaţiei umane totale şi pe regiuni.

Explozia demografică a ridicat o serie de probleme municipalităţilor şi guvernanţilor.

Problemele ţin atât de managementul social (echitate socială, integrare socială, servicii sociale), cât şi de managementul economic: nevoia de a găsi căi de schimbare a modului de viaţă şi a ritmului de consum al resurselor, menţinerea capacităţii oraşelor de a oferi condiţii de viaţă sănătoasă.

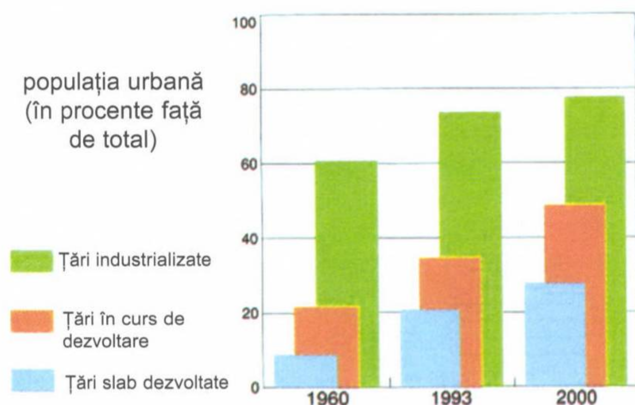


Fig. 3.13. Migraţia populaţiei umane în zonele urbane.

Structura pe vârste şi sexe a populaţiilor umane (fig. 3.14) demonstrează diferenţe legate tot de nivelul de dezvoltare al ţărilor. În ţările bine dezvoltate populaţiile sunt caracterizate de stabilitate; aici piramida are o formă aproape dreptunghiulară, din punct de vedere numeric indivizii tineri, adulţi şi vârstnici de ambele sexe sunt asemănători. În populaţiile din ţări slab dezvoltate predomină indivizii tineri, atât bărbaţi cât şi femei, vârstnicii sunt puternic diminuaţi ca număr.

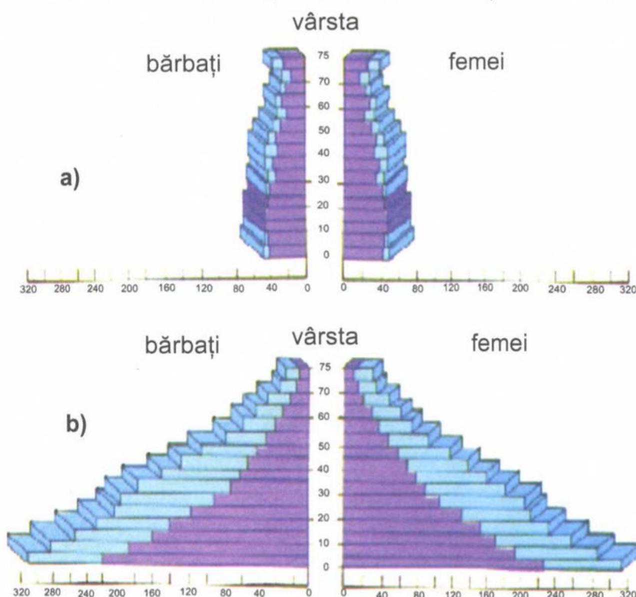


Fig. 3.14. Structura pe vârste şi sexe a populaţiei umane (1975-200): a) ţări dezvoltate; b) ţări în curs de dezvoltare.

Analiza graficului din figura anterioară mai relevă şi faptul că în ţările dezvoltate numărul femeilor fertile este mare şi constanţa lui asigură creşterea continuă a numărului de membri ce constituie populaţia.

Natalitatea determină direct evoluţia demografică. În figura 3.15 se pot identifica variaţiile din diverse populaţii în ceea ce priveşte natalitatea.

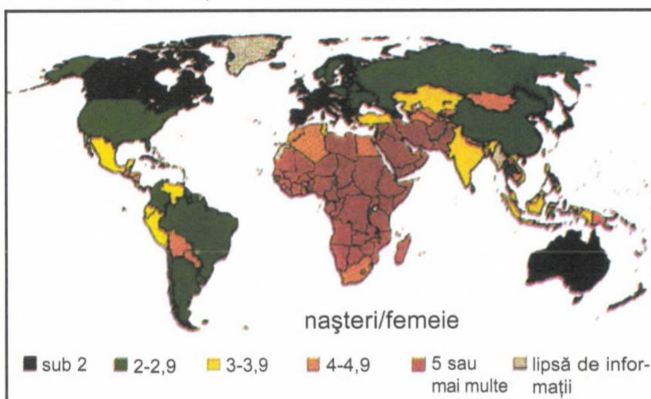


Fig. 3.15. Rata fertilităţii la nivel mondial (date din perioada 1990-1995).

Se remarcă faptul că rata natalității este scăzută în țările dezvoltate, dar constantă și crescută în țările slab dezvoltate. În populațiile cu natalitate scăzută, media numărului de copii născuți de o femeie este sub 2.

În populațiile cu natalitate crescută, media numărului de copii născuți de o femeie este de aproximativ 5.

Rata morbidității. Morbiditatea este raportul dintre numărul bolnavilor și întreaga populație dintr-un loc dat, într-o anumită perioadă de timp.

Din datele statistice privind morbiditatea în România, rata este ridicată la copiii sub un an, iar la adulți rata morbidității este crescută la femei față de bărbați. Principalele boli care cresc rata morbidității la adulți sunt cele cardiovasculare și cele maligne. La nivel global se remarcă o creștere a morbidității populației adulte în ultimii ani (fig. 3.16).

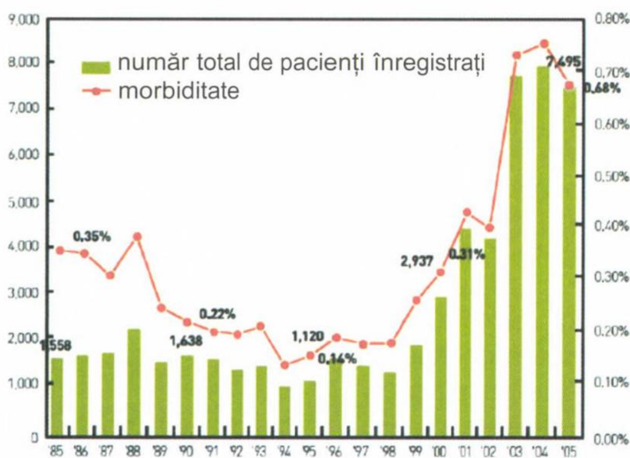


Fig. 3.16. Morbiditatea în populațiile umane.

Mortalitatea și speranța de viață. Mortalitatea constă în rata deceselor dintr-o anumită arie raportată la 1 000 și determinată pe un an calendaristic. Mortalitatea este un alt criteriu de apreciere a creșterii demografice a unei populații. Datele statistice identifică diferențe, în populațiile umane, privind rata mortalității. În țările dezvoltate mortalitatea a scăzut lent dar continuu.

Condițiile mai bune de viață, impactul dezvoltării cercetărilor din domeniul medical, protecția socială sporită, industria farmaceutică dezvoltată sunt factori care explică această valoare a ratei mortalității în țările dezvoltate (fig. 3.17).

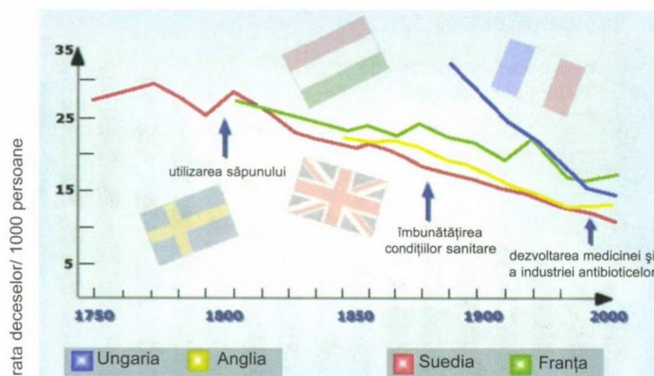


Fig. 3.17. Variații ale ratei mortalității în statele dezvoltate din Europa.

În general, în populațiile europene, această caracteristică se menține. Există însă și variații. De exemplu, în România se înregistrează variații între comunitățile rurale și cele urbane, explicate de degradarea continuă a vieții la țară, datorată sărăciei și migrației forței de muncă tinere din populațiile rurale spre orașe. Mortalitatea în satele românești este de 9,3‰, față de 5,4‰ în mediul urban.

Speranța de viață a populațiilor umane diferă de la o regiune la alta, direct proporțional cu nivelul de trai și gradul de dezvoltare a țării. În țările dezvoltate speranța de viață a crescut (fig. 3.18).

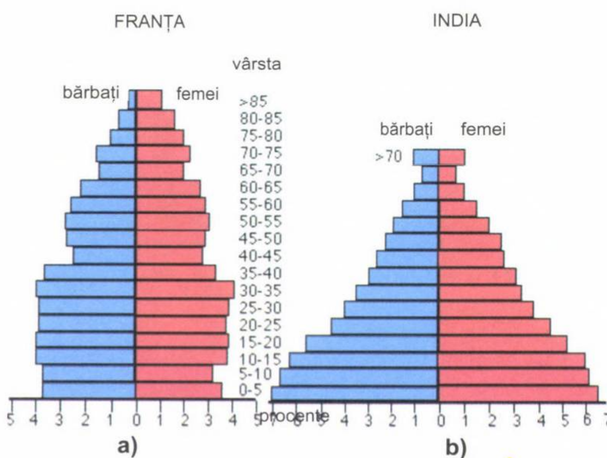


Fig. 3.18. Variații ale speranței de viață a populației: a. Franța, b. India.

Scăderea ratei mortalității datorată progreselor în medicină şi condițiilor igienice de viață, cuplată cu scăderea natalității datorată condițiilor economice conduc spre concluzia că populațiile din țările dez voltate şi chiar din cele în curs de dezvoltare au suferit puternice schimbări ale dinamicii creşterii lor (fig. 3.19). Aceaste schimbări poartă numele de tranziție demografică, derulată în patru stadii.

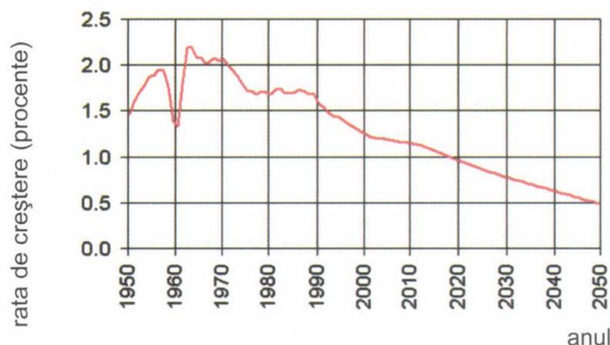


Fig. 3.19. Rata creşterii populațiilor în țările dezvoltate (1950-2050).

O astfel de tranziție demografică s-a petrecut în populațiile din țările europene dezvoltate pe parcursul ultimilor 50-60 de ani şi au condus spre stabilizarea populațiilor acestor state. Cele patru stadii se pot identifica în figura 3.20.

Stadiul 1 este caracterizat de valori ridicate ale natalității şi mortalității, condiții de viață şi asistență medicală precare.

Stadiul 2 este caracterizat de progresul în domeniul asistenței medicale şi al medicației în sine, rata mortalității este în scădere, iar rata natalității se menține ridicată.

Stadiul 3 este caracterizat de extinderea urbanizării populației, costurile vieții cresc, cuplurile sunt descurajate în a avea mulți copii. Ca reacție la creşterea presiunilor economice, natalitatea scade aproximativ la valoarea ratei mortalității.

În ultimul stadiu, 4, populația are o densitate ridicată, natalitatea şi mortalitatea sunt scăzute, standardele vieții sunt mult ridicate față de cele din stadiul 1.

Datele privind evoluția demografică în diverse populații umane permit estimarea creşterii populației umane în următorii ani. Cele mai mari creşteri demografice se apreciază că vor avea loc în statele dezvoltate, estimându-se că în anul 2050 populația globului va cuprinde aproximativ 9 miliarde de oameni.

Migrația reprezintă efectul total al imigrării şi emigrării indivizilor în diverse populații. Emigrarea constă în părăsirea unui teritoriu (țară), iar imigrarea – intrarea într-un nou teritoriu (țară). În populația umană, factorii care determină migrația sunt în principal cei economici, iar acestora li se adaugă factorii politici, religioşi, sau împlinirea unor proiecte personale.

O statistică realizată în SUA relevă diversitatea imigranților care provin din diverse continente

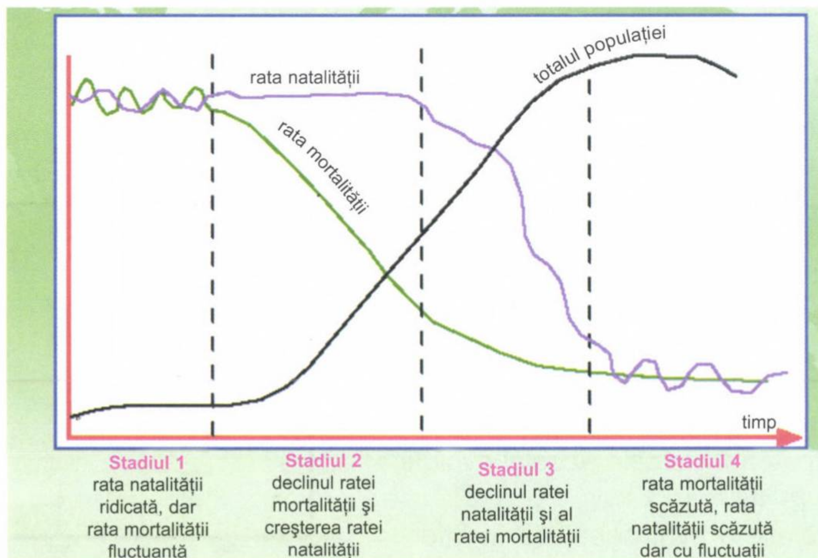


Fig. 3.20. Stadiile stabilizării populațiilor din statele europene dezvoltate.

(fig. 3.21) şi din această statistică se remarcă fluctuații ale fenomenului, care a înregistrat o scădere la mijlocul secolului XX, pentru ca în anii 90 să se revigoreze. În ceea ce piveşte structura populațiilor imigrante, şi aceasta s-a modificat în ultimii ani față de începuturile secolului XX, în sensul că ponderea europenilor a scăzut în favoarea latino-americanilor şi asiaticilor.

Structura populației este oglinda relațiilor dintre toți factorii care asigură creşterea şi dezvoltarea acesteia. Condițiile climatice, socio-economice stabile consolidează şi structura populației. Tendința de creştere continuă a populațiilor umane ridică problema responsabilității față de conservarea resurselor care condiționează supraviețuirea vieții pe Pământ.

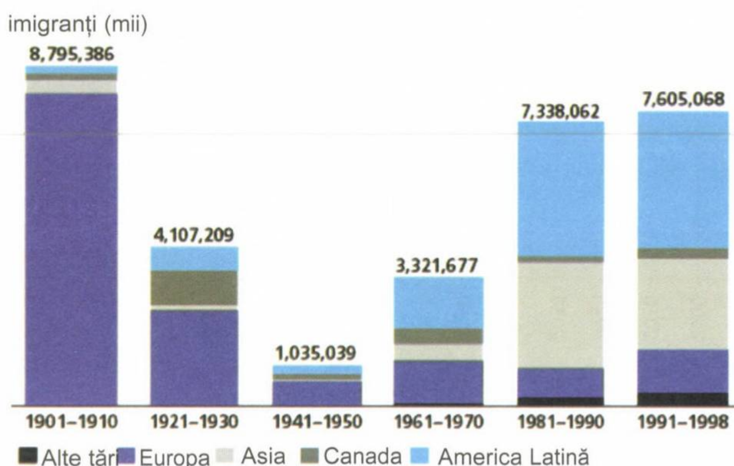


Fig. 3.21. Migrația – originea imigranților în SUA în ultimul secol.

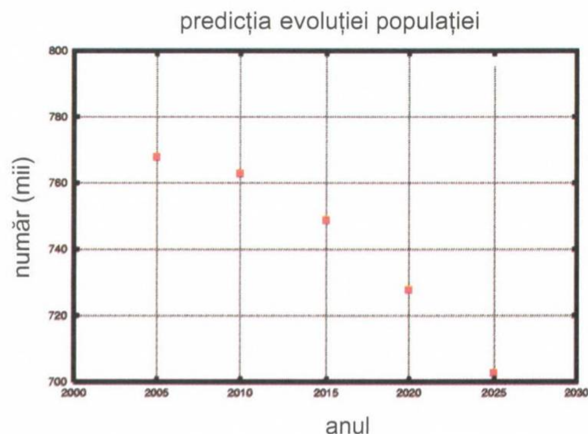
EVALUARE

I. Selectați răspunsul corect:

1. Creşterea populațiilor umane
a. este rezultatul abilității speciei umane de a reduce prădătorii
b. este rezultatul capacității omului de a diversifica resursele
c. este rezultatul creşterii speranței de viață
d. este consecința diminuării mortalității

2. O populație care înregistrează creşteri numerice accelerate constante de-a lungul a 10 ani se află
a. în perioada de declin
b. în perioada de tranziție
c. în perioada de stabilitate
d. în perioada de îmbătrânire

II. Analizați graficul alăturat.
a. Indicați care ar putea fi cauzele acestei evoluții în densitatea populației.
b. Precizați ce evoluție a avut populația în intervalul 2005 – 2025.



IMPACTUL ANTROPIC ASUPRA ECOSISTEMELOR NATURALE

Creşterea populaţiilor umane a fost şi continuă să constituie ameninţarea cea mai puternică asupra mediului înconjurător. Fiecare individ al populaţiei necesită energie, spaţiu şi resurse pentru supravieţuire şi toate acestea sunt tot atâtea pierderi pentru mediul înconjurător. Adăugând la nevoile individuale efectele secundare ale creşterii nivelului de trai, dezvoltării ştiinţei şi tehnologiei, împreună cu acumularea deşeurilor toxice, avem un tablou complet al impactului antropic asupra mediului. Dacă populaţia umană s-ar fi menţinut la un nivel de sustenabilitate, pierderile ar fi putut fi echilibrate cu resurse regenerate şi reînnoite. Dar populaţiile umane au depăşit cu mult capacitatea mediului de regenerare şi de susţinere a vieţii la un nivel rezonabil de calitate. Fără intervenţii rapide şi ferme în direcţia stopării poluării mediului, conservării habitatelor, reciclării deşeurilor, efectele populaţiilor umane asupra ecosistemelor depăşesc capacitatea de susţinere a planetei.

Principalele efecte ale impactului antropic asupa ecosistemelor naturale sunt:

- degradarea habitatelor;
- introducerea de specii noi;
- supraexploatarea resurselor biologice;
- urbanizare si industrializare;
- deteriorarea mediului prin poluare.

Degradarea habitatelor se produce odată cu exploatarea resurselor şi creşterea populaţiei. Ecosistemele naturale au fost invadate de populaţia umană care le-a transformat (fig. 3.22) în terenuri agricole, platforme industriale, aşezări rurale şi urbane, zone de exploatare industrială şi agricolă. Fiecare intervenţie într-un ecosistem natural şi transformarea lui în ecosistem antropizat a generat dezechilibre ale fluxului de energie şi reciclării materiei, precum şi ale mecanismelor de autoreglaj, funcţii fundamentale care asigură supravieţuirea ecosistemelor. Tulburarea echilibrelor stabilite de-a lungul timpului şi rezultate prin adaptarea organismelor la anumite condiţii specifice de viaţă au făcut ca multe specii să dispară ca urmare a degradării mediului în care trăiau. Exemplul cel mai grăitor îl constituie distrugerea pădurilor tropicale. Acestea adăposteau peste 50% din speciile de vieţuitoare de pe glob. În ultimii 30 de ani, jumătate din speciile populaţiilor pădurilor tropicale au dispărut.



a) b) c)

Fig. 3.22. Căi de degradare a habitatelor: a) construcţia şoselelor; b) culturi agricole; c) construcţii de baraje pe cursuri de ape.

Alte exemple sunt: insula Madagascar (fig. 3.23) a pierdut 93% din speciile vegetale, 10% din recifurile de corali sunt distruşi, 93% din flora coastei Braziliei este distrusă.

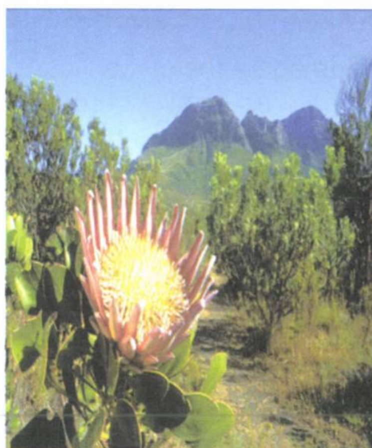
Un studiu publicat în 2004 atestă că distrugerea habitatelor afectează 1 045 specii de păsări, adică circa 80% din totalul speciilor de păsări care populează planeta.

Pericolul de dispariţie a speciilor nu vine exclusiv din reducerea biotopurilor populaţiilor care constituie biocenoza.

Când numărul membrilor populaţiilor unei specii se reduce, dispariţia speciei poate surveni sub efectul unor dezastre naturale sau datorită unor schimbări în dinamica speciilor, cum ar fi accentuarea competiţiei, dispersarea populaţiei cu limitarea împerecherii, modificarea raportului dintre sexe. Aceste aspecte sunt greu de controlat şi, chiar cu buna intenţie, nu pot fi combătute. Ceea ce se poate face este limitarea degradării mediului.



a)



b)

Fig. 3.23. Specii pe cale de dispariție din Madagascar: a. *Pachypodium namaquanum*; b. *Protea cyanoroides*.

Transformarea ecosistemelor naturale în localități urbane sau terenuri agricole implică şi fragmentarea biotopurilor multor specii, împiedicând schimburile de gene intraspecifice necesare asigurării variabilității genetice, condiție a adaptării la variațiile factorilor de mediu.

Pe terenurile agricole se practică adesea monocultura (fig.3.24), fiind mai uşor de întreținut şi mai productivă. Efectele acestei practici constau în dezvoltarea unor paraziți specializați şi invazia acestora în culturile agricole. Ca răspuns agricultorii tratează culturile cu ierbicide, insecticide, sau substanțe antirozătoare şi suplimentează solul cu fertilizatori artificiali. Toate acestea au efecte negative: degradarea solului, a biodiversității, a calității apei etc.



Fig. 3.24. Monocultură.

Dacă preocuparea pentru conservarea planetei nu se va concretiza în măsuri reale şi comportamente concrete, iar ritmul degradării se menține, în următorii 40 de ani distrugerea habitatelor va fi completă.

Introducerea de specii noi. Populațiile diferitelor specii migrează în mod natural dintr-un biotop în altul în timp scurt ca răspuns la catastrofe naturale (uragane, explozii vulcanice, cutremure), sau gradat în urma schimbărilor mai puțin bruşte cum sunt schimbările climaterice sau ale factorilor edafici (prin eroziune solul devine mai puțin fertil).

Oamenii au accelerat puternic migrațiile populațiilor, transportând în noi arii, mii de specii ce nu ar putea depăşi bariere naturale ca oceanele, munții, deşerturile. Ajunşi în alte medii de viață, indivizii speciilor nou introduse se comportă ca nişte invadatori, răspândindu-se şi dezvoltându-se în detrimentul speciilor native. Introducerea de specii noi de către om are un impact negativ asupra diversității speciilor, deoarece noii veniți intră în competiție pentru resursele de hrană cu speciile native, uneori fiindu-le chiar prădători.

Speciile noi introduse într-un mediu nu au evoluat împreună cu speciile native şi ca urmare nu au duşmani naturali care să le limiteze reproducerea şi, în consecință, se reproduc excesiv şi se răspândesc. În plus s-a constatat un efect negativ al speciilor introduse asupra speciilor native rare sau pe cale de dispariție, datorită competiției

dintre ele. În timp ce speciile native sunt în declin, direct afectate de competiția cu invadatorii, speciile care depind de cele native suferă şi ele consecințele. Aceleaşi efecte negative le produce şi **comerțul cu specii sălbatice, exotice.** Acestea, scoase din mediul lor natural, determină dezechilibre atât în biocenoza de origine cât şi în cea care le adoptă.

O serie de specii importate care au fost plantate în parcuri de agrement au invadat flora (fig. 3.25) şi în prezent se duce o luptă foarte costisitoare pentru îndepărtarea lor.



Fig.3.25. Plante exotice invadatoare introduse de om în noi habitate:a) arbustul Kudzu (*Pueraria lobata;* Willd.) Ohwi; b) mâna maicii Domnului (*Lonicera japonica;* Thunb.).

Frumosul arhipelag Galapagos, descris de Ch. Darwin pentru diversitatea biologică excepțională, este amenințat să piardă această diversitate datorită celor peste 70 de specii de plante şi animale invadatoare (fig.3.26). În prezent organizații internaționale au încheiat un protocol de carantină a insulelor şi deja se văd rezultatele stopării intrărilor de noi specii şi îndepărtării celor agresive.

Supraexploatarea resurselor biologice prin păşunat excesiv, vânat excesiv, pescuit excesiv, defrişare, sau supraexploatarea solului prin extracție de materii prime are de asemenea efecte grave asupra biodiversității şi implicit asupra echilibrului natural. Alături de reducerea numărului de populații şi specii, supraexploatarea diminuează fondul de gene afectând variabilitatea genetică şi astfel capacitatea speciilor de a se adapta schimbărilor din mediu.

Scăderea abundenței de specii într-o biocenoză are impact atât la nivelul relațiilor intraspecifice, cât şi la nivelul relațiilor interspecifice perturbând rețelele trofice şi fluxul de energie. Supraexploatarea a determinat de-a lungul timpului extincția (dispariția) multor specii. Chiar şi în populațiile foarte bogate din punct de vedere numeric, supraexploatarea a determinat în timp efecte drastice, ca în cazul guguştiucilor americani (specie a genului *Streptopelia*) dispăruți în urma vânatului excesiv, şi bizonului american care acum este reprezentat de circa 1 000 de exemplare. Multe specii de animale au ajuns pe cale de dispariție datorită vânatului excesiv şi din datele

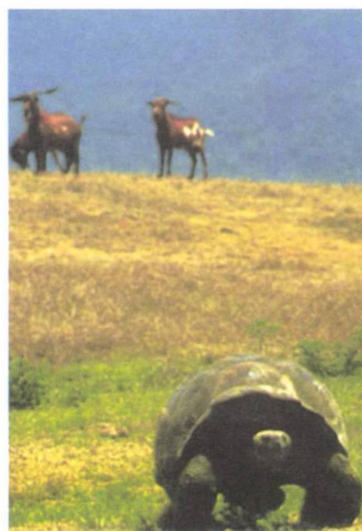


Fig. 3.26. Țestoasa gigantică din Galapagos în vecinătatea caprelor invadatoare.

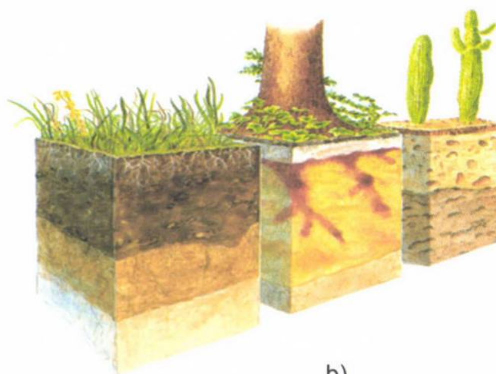
existente sunt rare cazurile în care o specie abundentă ajunsă în declin să revină la starea de abundență, demonstrând importanța bogăției fondului de gene în existența speciilor.

Defrişarea (fig. 3.27), pe lângă reducerea biodiversității, are un impact major asupra climei.

În urma defrişării se produc reducerea emisiei de vapori de apă prin transpirație, scăderea nivelului precipitațiilor, iar reducerea consumului de CO_2, prin reducerea fotosintezei şi dispariția pădurii, creşte încălzirea globală, ca o consecință a creşterii concentrației de CO_2.

a)





b)

Fig. 3.27. Defrişarea: a) tăierea în ritm alert a pădurilor; b) refacerea vegetației după despădurire, proces lent care nu duce întotdeauna la aceeaşi diversitate floristică şi modifică dramatic factorii edafici.

Păşunatul excesiv, datorat unui management defectuos în domeniul creşterii animalelor, are o serie de efecte negative: reducerea diversității florei, înlocuirea speciilor perene cu specii anuale care favorizează eroziunea solului, compactizează solul diminuând capilarele dintre particule, determină dispariția speciilor indigene vegetale şi animale (fig. 3.28).



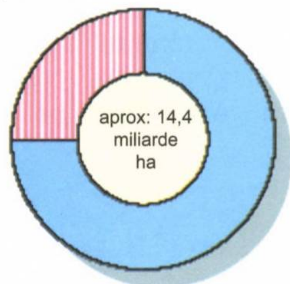
Fig. 3.28. Efectele păşunatului excesiv: extincția speciilor indigene.

Despădurirea este factorul care declanşează eroziunea solului care, împreună cu păşunatul excesiv şi practicile agricole defectuoase ce degradează fertilitatea şi structura solului, determină **deşertificarea** (fig. 3.29).

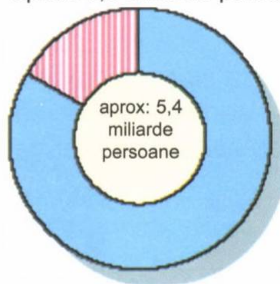


Fig. 3.29. Deşertificarea.

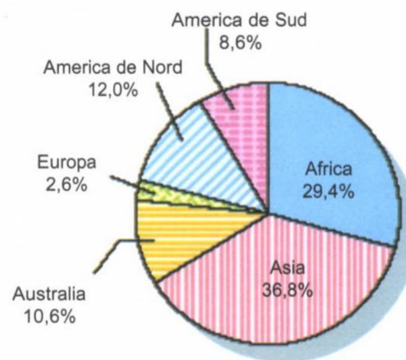
Procesul de deşertificare constă în expansiunea terenurilor aride şi este vizibil în special în Africa şi Asia. Deşertificarea afectează deopotrivă atât biotopul cât şi biocenoza (fig. 3.30).



a)



b)



c)

Fig. 3.30. Amploarea procesului de deşertificare:
a) teritoriu afectat de deşertificare; b) populații afectate de deşertificare; c) proporția deşertificării ariilor agricole terestre.

Pescuitul nejudicios practicat excesiv, cu metode neadecvate şi în perioade prohibite, a condus la extincția unor specii de peşti şi la tulburări grave ale relațiilor trofice în ecosistemele acvatice care amenință supraviețuirea.

Prin pescuit excesiv se înțelege capturarea peştilor într-un ritm mai rapid decât ritmul în care aceştia se pot reproduce. Pescuitul excesiv împinge populația de peşti oceanici tot mai adânc şi mai adânc, până când pescarii nu îi mai pot ajunge (fig. 3.31). Coborând la altă adâncime, populațiile de peşte produc, în rețelele trofice, schimbări care conduc la declinul nivelurilor trofice.

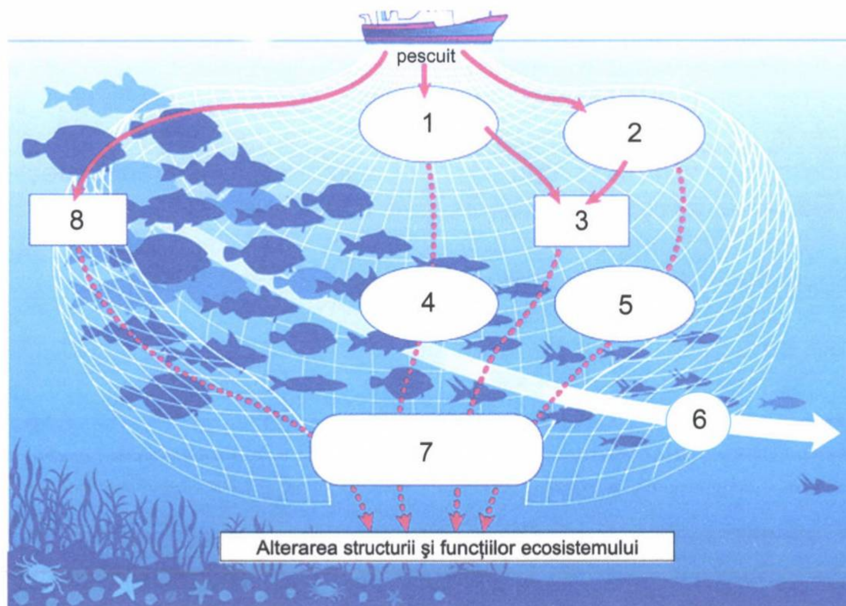


Fig.3.31. Efectele pescuitului asupra populațiilor de peşti.
1 – impact fizic cu bancul de peşti; 2 – în urma recoltării: descărcare cu scop economic, descărcare cu rol reglator, mortalitate colaterală; 3 – mortalitate incidentală; 4 – modificarea sau distrugerea habitatului; 5 – descărcarea recoltei şi a resturilor; 6 – declin în nivelul trofic inferior; 7 – interacțiuni biologice: pradă-prădător; competiție; schimbări în rețelele trofice; 8 – mortalitate în recoltă.

Pescuitul excesiv a condus la pierderi dramatice de populații de peşti mari, prădători, cum sunt tonul, codul şi merluciul, peşti foarte apreciați de populația umană.

Vânatul este o altă intervenție a populațiilor umane asupra biocenozelor. Este practicat pentru procurarea hranei, pentru capturare sau ca sport. Braconajul este extrem de perturbator şi împotriva lui sunt în vigoare legi aspre în toate statele lumii.

De-a lungul timpului vânatul a contribuit la extincția speciilor şi la reducerea efectivelor, astfel că multe specii vânate sunt pe cale de dispariție (fig. 3.32).

a) 

b) 

Fig. 3.32. Specii pe cale de dispariție ca urmare a vânatului excesiv:
a. *Crocodylus acutus* – aligator american; b. *Panthera leo persica* – leul asiatic.

Urbanizarea este procesul de expansiune a oraşelor ca răspuns la migrația populației umane din mediul rural în mediul urban. Migrația populației spre oraşe este explicată de condițiile mai bune de trai, de locurile de muncă, posibilitatea de a beneficia de educație mai bună şi de asistență medicală. Efectele urbanizării asupra mediului sunt negative: cresc cantitățile de deşeuri, cresc eliminările de gaze şi se deteriorează calitatea apei. Cel mai grav impact produs de urbanizare asupra mediului este cel asupra apei. Suprafețele impermeabile ale şoselelor şi trotuarelor, ca şi cele ale acoperişurilor cresc deversările de apă în râuri şi diminuează cantitatea de apă freatică. Canalele de scurgere şi solul sunt erodate, degradând habitatele şi formând sedimentări şi acumulări anormale de nutrimente în lacuri şi râuri, fenomen numit eutrofizare.

Lacurile eutrofizate determină în timp creşteri accelerate ale plantelor acvatice care se supraaglomerează, mor şi se descompun determinând scăderea drastică a concentrației de oxigen, ceea ce va determina moartea tuturor organismelor acvatice. Lacul moare, în timp seacă şi devine teren uscat.

Industrializarea puternică (fig. 3.33) din a doua jumătate a secolului trecut şi-a lăsat puternice amprente asupra echilibrului biosferei. Insuficienta înțelegere a faptului că populația umană este parte integrată într-un sistem, cel al biosferei, şi că în acest sistem toate componentele interacționează şi se condiționează reciproc a nesocotit impactul noxelor eliminate de numeroasele platforme industriale. Efectul cumulat în timp a condus la poluarea mediului terestru, acvatic şi aerian. Industrializarea se dezvoltă odată cu urbanizarea, adăugând efectelor perturbatoare ale echilibrului ecologic altele ca: degradarea calității apei, aerului, facilitarea eutrofizării lacurilor.

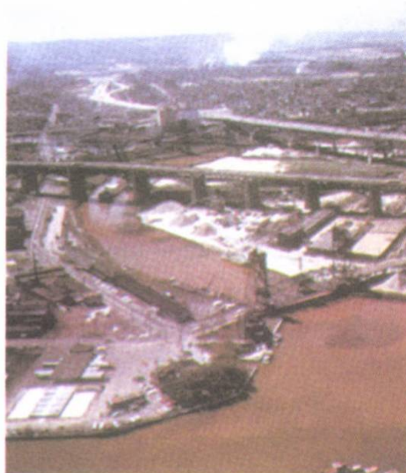


Fig. 3.33. Zonă industrială.

Selectați varianta corectă de răspuns.

1. Care dintre următoarele nu este efectul dezvoltării aşezărilor urbane?

a. avansarea uscatului
b. extinderea habitatelor naturale
c. creşterea volumului deşeurilor
d. extinderea habitatelor antropizate

2. Care dintre următoarele este cea mai gravă amenințare asupra biodiversității?

a. fragmentarea habitatelor
b. introducerea de specii noi
c. pierderea habitatelor naturale
d. alterarea resurselor de factorii poluanți

3. Care dintre următoarele afirmații descrie mai bine biodiversitatea?

a. varietatea populațiilor dintr-un ecosistem
b. varietatea factorilor care compun un ecosistem
c. varietatea speciilor biosferei
d. varietatea numerică a populațiilor biocenozei

4. Pescuitul nejudicios provoacă:

a. diversificarea rețelelor trofice
b. adaptarea organismelor la mediu
c. stimularea biodiversității
d. dezvoltarea producătorilor

II. Figura următoare cuprinde specii dispărute de pe teritoriul României. Corelând datele indicate în dreptul fiecărei specii, **formulați posibilele cauze care au stat la baza dispariției acestor specii.**









1. bourul
2. calul sălbatic
3. măgarul sălbatic
4. elanul











5. antilopa
6. vulturul sur
7. vulturul pleşuv
8. potârnichea alpină
9. zăganul



DETERIORAREA MEDIULUI PRIN POLUARE

Poluarea este procesul de degradare a mediului ca urmare a activității populației umane. Rezultatul poluării este modificarea structurii, compoziției şi concentrației factorilor de mediu, care devin neprielnici vieții.

Poluanții pot fi **fizici**, **chimici** şi **biologici** (fig. 3.34) şi au capacitatea ca singuri sau în interacțiune cu alți factori să determine generarea de efecte negative asupra unei părți dintr-un ecosistem sau asupra întregii biosfere.

Poluații pot fi naturali, care modificându-şi concentrația sau diseminând determină efecte negative, sau pot fi artificiali cu efect toxic asupra organismelor.

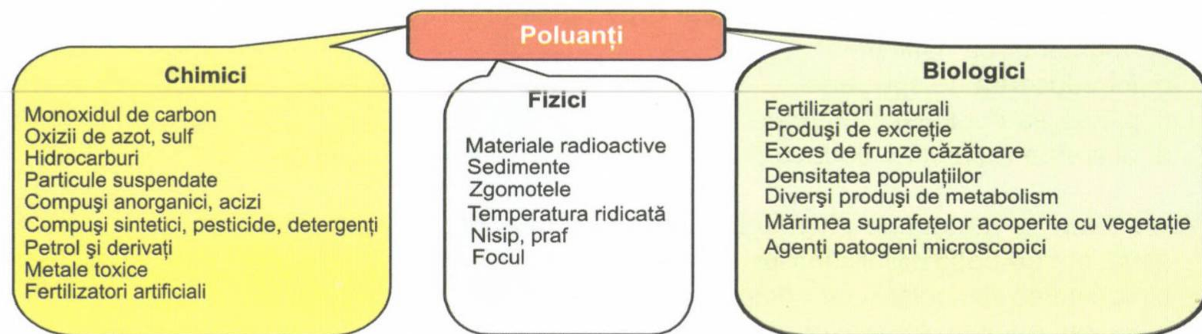


Fig.3.34. Tipuri de agenți poluanți.

Poluanții afectează toate mediile de viață, astfel încât putem distinge o poluare a aerului, a apei şi a solului.

Factorii naturali care pot genera poluarea mediului sunt erupțiile vulcanice, furtunile de nisip şi incendiile naturale. Aceste evenimente conduc la încărcarea mediului cu mari cantități de cenuşă, fum, praf, cu efecte negative asupra stării de sănătate a populațiilor. Cu toate că unele fenomene naturale pot polua mediul, principala sursă de poluare este activitatea umană, care are impact mult mai grav asupra mediului.

ROLUL POPULAȚIEI UMANE ÎN POLUAREA MEDIULUI

Dezvoltarea demografică rapidă a populației umane a determinat o creştere a cererii şi consumului de produse alimentare şi nealimentare şi de energie. Activitățile prin care sunt obținute toate acestea sunt surse de poluare (fig. 3.35). Aceste activități sunt surse de poluare cu efecte asupra tuturor organismelor vii deoarece alterează toate mediile de viață: acvatic, aerian şi terestru.

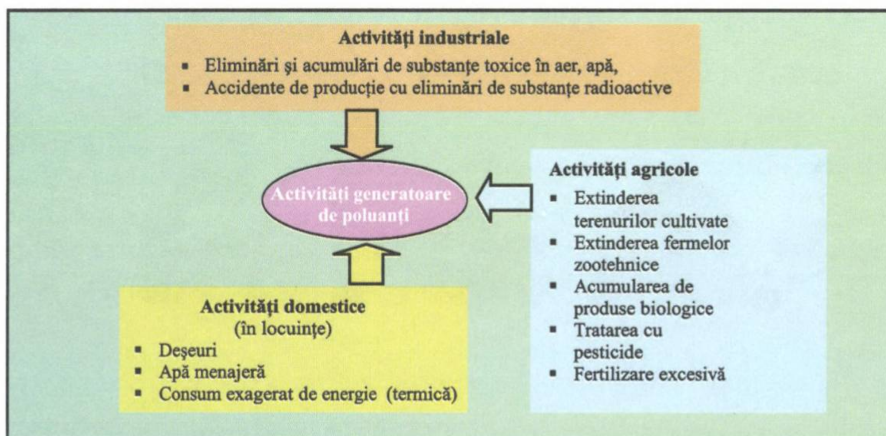


Fig. 3.35. Activități generatoare de poluare.

POLUAREA AERULUI

Poluarea aerului (fig. 3.36) este consecinţa eliminării gazelor toxice şi a prafului în atmosferă. Aceste eliminări pot produce daune ireversibile factorilor abiotici şi biotici ai ecosistemelor. Principalele surse de poluare a aerului sunt activităţile industriale, utilizarea combustibililor fosili ca surse de încălzire sau pentru alimentarea autoturismelor, precum şi utilizarea lemnului în încălzirea caselor.



Fig. 3.36. Poluarea aerului.

Cei mai importanţi poluanţi ai aerului sunt: dioxidul de sulf (SO_2), monoxidul de carbon (CO), ozonul (O_3), dioxidul de azot (NO_2). Dioxidul de sulf este responsabil de producerea ploilor acide. Monoxidul de carbon pătrunde în sânge şi formează legături stabile cu hemoglobina, reducând astfel oxigenarea organismelor. Slaba oxigenare a organismului determină diminuarea proceselor vitale. Ozonul afectează ţesutul şi activitatea pulmonară, reduce fotosinteza, afectează ţesutul foliar şi scade producţia agricolă. Dioxidul de azot contribuie la formarea ploilor acide, irită plămânii, scade rezistenţa la îmbolnăviri a sistemului respirator.

Ploile acide sunt precipitaţii care conţin acid sulfuric sau acid nitric, fiind produse de poluanţi acizi ai aerului (SO_2, NO_2) care reacţionează cu apa formând acizi:



$SO_2 + H_2O$ ~~~~~~~> H_2SO_3



$4NO_2 + 2H_2O + O_2$ ~~~~~~> $4HNO_3$

Precipitaţiilor acide erodează structurile vii şi nevii ale ecosistemelor erodate. Pentru plante, precipitaţiile au un dublu rol: aprovizionează cu apă şi cu săruri minerale, dar contribuie şi la circuitul lor. Precipitaţiile acide diminuează aprovizionarea plantelor cu minerale (fig. 3.37), determină absorbţia metalelor toxice şi pot bloca stomatele determinând căderea frunzelor.

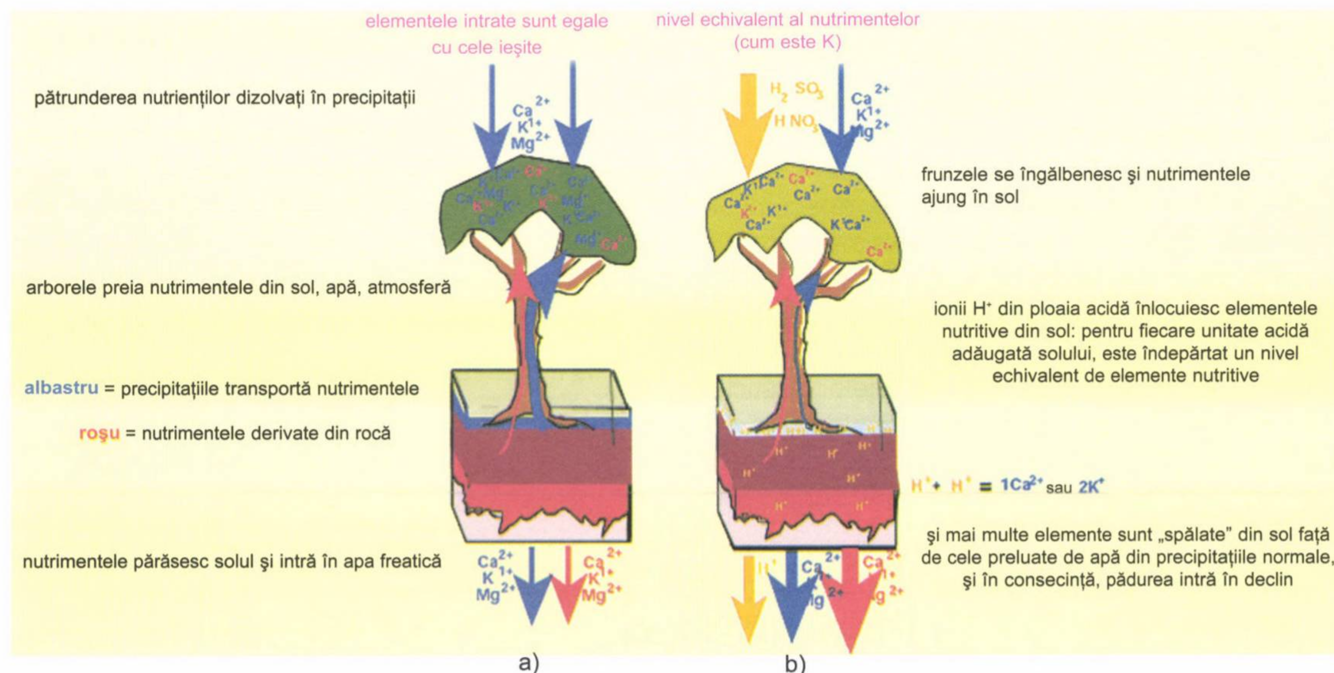


Fig. 3.37. Efectul ploilor acide asupra pădurilor: a) ploi normale; b) ploi acide.

Ploile acide scad *p*H-ul lacurilor şi râurilor determinând moartea organismelor acvatice (un *p*H de 4,5 este letal).

Diminuarea stratului de ozon

La o depărtare de 40 km de suprafaţa terestră se află stratul de ozon. Acest scut protector împiedică pătrunderea radiaţiilor ultraviolete (U.V.) vătămătoare organismelor. Din anul 1979 stratul de ozon a început să scadă alarmant, mai ales în dreptul Polului Sud (fig. 3.38).

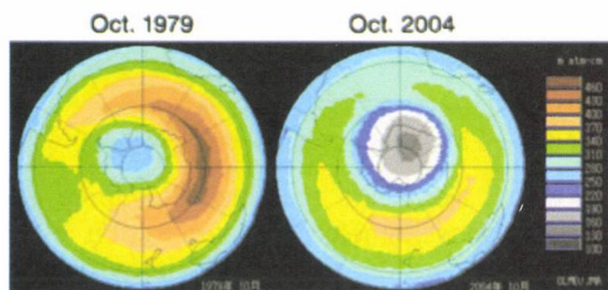


Fig. 3.38. Reducerea stratului de ozon deasupra Antarcticii.

Acest fenomen este cauzat în principal de emiterea în atmosferă a substanţelor de tip clorofluorocarbură (CFC), larg folosite în trecut la fabricarea frigiderelor, aparatelor de aer condiţionat şi pentru îmbutelierea produselor cosmetice sau farmaceutice.

CFC parcurge în 2-5 ani drumul de la sol în stratosferă, unde radiaţiile U.V. o descompun, eliberând atomi de clor, care descompun ozonul printr-o serie de reacţii. Un singur atom de clor descompune 100 000 molecule de ozon. CFC nu este singurul produs care determină descompunerea ozonului; produse ca unele pesticide (metil-bromura), unii solvenţi industriali (cloroformul) sau substanţe cu rol în stingerea incendiilor au efecte asemănătoare sau chiar mai intense.

Efectele diminuării stratului de ozon sunt de favorizare a acţiunii U.V., care produc moartea planctonului, leziuni ale ochilor şi pielii, distrugerea ţesuturilor asimilatoare din frunze, mutaţii.

Încălzirea globală constă în creşterea temperaturii atmosferei pământului, care determină modificările climei. O climă mai caldă produce modificări ale precipitaţiilor, creşterea nivelului apelor mărilor, modifică ciclurile de viaţă ale tuturor organismelor şi implicit afectează populaţia umană.

Datorită **efectului de seră** (fig. 3.39), proces natural prin care vaporii de apă şi anumite gaze (CO_2, NO_2, CH_4) numite „gaze de seră" opresc reflectarea înapoi în spaţiu a energiei termice provenite de la Soare, se menţine o temperatură ridicată pe Pământ. Efectul de seră este vital deoarece fără el temperatura pe pământ ar fi cu 33°C mai rece.

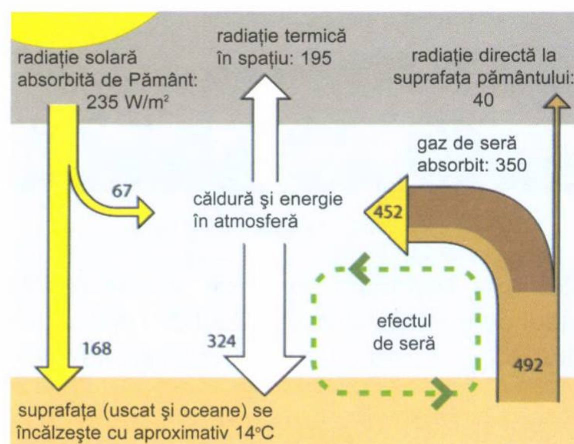


Fig. 3.39. Efectul de seră.

Cercetătorii au dedus că o serie de activităţi umane au determinat creşterea emisiei de gaze de seră (gazele de eşapament, activităţile industriale, deşeurile din fermele zootehnice şi deşeurile menajere), producând intensificarea încălzirii globale (fig. 3.40).

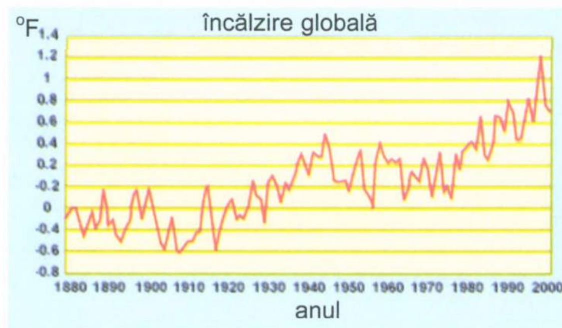


Fig. 3.40. Încălzirea globală.

POLUAREA APEI

Poluarea apei are loc atunci când reziduurile agricole, industriale sau casnice sunt descărcate în râuri, lacuri şi mări. Apa este indispensabilă vieţii şi, deşi acoperă $^3/_4$ din suprafaţa pământului, numai o mică parte din apă este uşor accesibilă şi potabilă (fig. 3.41).

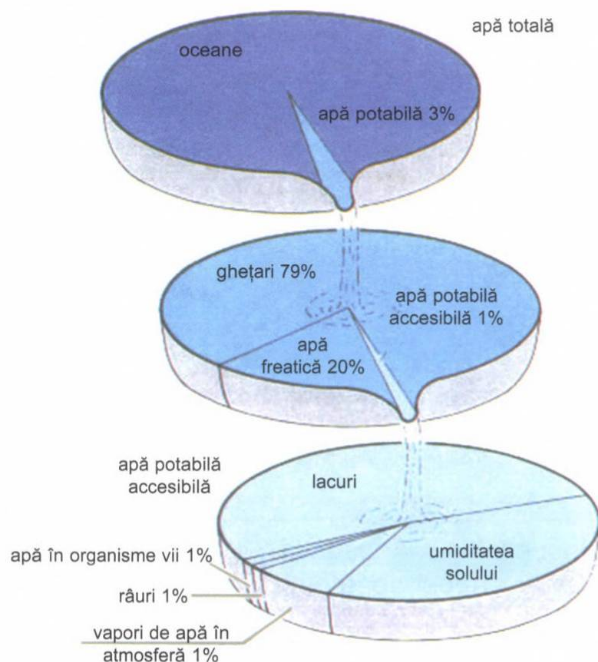


Fig.3. 41. Distribuţia apei pe glob.

Poluanţii apei sunt orice compuşi chimici, fizici sau biologici care schimbă calitatea apei şi o fac dăunătoare organismelor vii. Există mai multe clase de poluanţi ai apei: agenţii patogeni, substanţele chimice nutritive, compuşii organici, sedimentele în suspensie şi substanţele radioactive solubile.

Agenţii patogeni din apă (ca virusurile, bacteriile patogene, protistele şi viermii paraziţi) pătrund în organisme prin apa din canalizare sau provin din resturile netratate aruncate în apă. Alte microorganisme sunt descompunătorii aerobi care se instalează pe resturile alimentare din apă, înmulţirea acestora consumă oxigenul şi cauzează moartea altor organisme acvatice.

Poluanţii anorganici solubili în apă (ca acizii, sărurile sau unii compuşi ai metalelor grele) au de asemenea efect letal asupra organismelor acvatice şi transformă apa potabilă în nepotabilă. Nutrienţii ca îngrăşămintele azotate sunt solubili în apă şi declanşează eutrofizarea. Produşii organici ca pesticidele, petrolul, ajunşi în apă, afectează viaţa organismelor acvatice. Suspensiile din apă o fac nepenetrabilă pentru lumină, împiedicând desfăşurarea procesului de fotosinteză. Compuşii radioactivi solubili produc mutaţii genetice care pot determina procese de carcinogeneză sau pot avea efecte teratogene.

Poluarea apei este în primul rând efectul activităţii umane. Deversarea poluanţilor în ape se poate produce la punctele terminus ale canalizărilor (fig. 3.42), sistemelor industriale şi extractive, sau poate avea loc oriunde fără a putea fi eradicate şi identificate cu precizie, cum sunt ploile acide, accidentele marine, traficul, poluarea terenurilor agricole, deversările iresponsabile de deşeuri menajere etc.

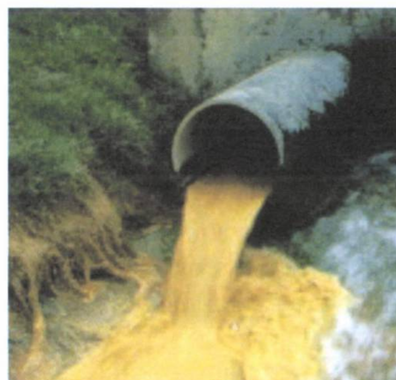


Fig. 3.42. Punct de deversare a apei menajere.

POLUAREA SOLULUI

Poluarea solului are ca surse acumularea de gunoaie şi vechituri din locuinţe, activităţile agricole şi industriale. Vechiturile şi gunoaiele menajere sunt din ce în ce mai multe cantitativ, reflectând într-un mod grotesc prosperitatea comunităţilor umane. Fiecare aşezare umană are alocate gropi de gunoaie clădite de obicei pe gropi din care s-au extras prin excavaţii materiale de construcţie. În aceste gropi (fig. 3.43) se acumulează tone de gunoaie, adevărate focare de infecţie în care abundă agenţii patogeni. Arderea acestor gunoaie adesea nu este o soluţie salvatoare pentru sol, deoarece 3t de gunoaie arse lasă în urmă 1t de cenuşă. Uneori gropile

pline de gunoaie sunt acoperite cu un strat de sol şi, nefiind sterilizate, generează explozii ca urmare a acumulării gazelor de fermentaţie. Gropile de gunoi scot din circuitul ecologic din ce în ce mai multe terenuri, foste substraturi ale vieţii multor populaţii de vieţuitoare.



Fig. 3.43. Poluarea solului cu gunoaie.

O altă cale de poluare a solului este prin activităţile agricole. Culturile intense şi repetate de-a lungul anilor sunt tratate cu fertilizatori şi protejate cu pesticide. Toate acestea se acumulează în sol deteriorându-l.

Industria extractivă (fig. 3.44) contribuie şi ea la poluare. Staţiunile miniere de extracţie situate la suprafaţă sunt găuri imense săpate în pământ din care se răspândesc nisip şi praf, deteriorând mediul, şi care după extracţie rămân descoperite, contaminând în continuare solul.



Fig. 3.44. Exploatări miniere.

EVALUARE

Proiectaţi şi realizaţi în grup împreună cu colegii un proiect ecologic. Acesta va fi finalizat cu un produs pe care va trebui să îl prezentaţi împreună, precizând care a fost contribuţia fiecărui membru al grupului de lucru. Proiectul va avea ca scop ecologizarea unei zone restrânse din apropierea şcolii. Proiectul va porni de la o situaţie reală pe care trebuie să o caracterizaţi şi investigaţi, folosind metode de investigaţie a factorilor abiotici şi biotici prezentate în manual sau şi în alte surse bibliografice. Planificaţi-vă acţiuni de ecologizare cum ar fi: îndepărtarea poluanţilor, aplicarea lucrărilor de îmbunătăţire a factorilor edafici, a umidităţii. Înregistraţi datele iniţiale şi formulaţi concluzii. Susţineţi acţiunile un interval mai mare de timp pentru a observa efectele. Vă sugerăm ca structură pentru proiectul vostru elementele din tabelul de mai jos.

Titlul	**Protecţia ecologică a zonei verzi a şcolii**
Introducere	• argumentul, cu justificare ipotezei sau a unei întrebări legate de temă
Materiale şi metode	• se vor preciza materialele şi echipamentul folosit • metoda de lucru • planul activităţilor
Rezultat	• prezentarea rezultatelor (sistematizat, pe articole) însoţite de grafice, desene, tabele, diagrame, casete audio, casete video etc.
Concluzii	• păreri personale • soluţii propuse • generalizarea problemei
Produs final	• postere, modele, prezentări etc.
Bibliografie	• identificarea altor surse bibligrafice

Observaţie! Este recomandabil să proiectaţi activitatea din timp şi să o puneţi în aplicare în prima lună de primăvară.

EFECTELE DETERIORĂRII ECOSISTEMELOR ASUPRA SĂNĂTĂŢII UMANE

Multe cercetări au demonstrat asocierea dintre expunerea la mediul poluat şi creşterea gradul de morbiditate al populaţiei umane. Aceste cercetări includ demonstrarea efectului elementelor radioactive ca ^{222}Rn (Rn = radon derivat din descompunerea uraniului) asociat cancerului pulmonar, evidenţierea rolului arsenului (la concentraţiile mici detectate în mediu) în declanşarea multor forme de cancer, inducerea tulburărilor nervoase de unele metale ca plumbul, rolul bacteriilor (ca *Escherichia coli*) în determinarea tulburărilor gastro-intestinale sau rolul particulelor din suspensii în agravarea bolilor cardiace şi respiratorii.

Pentru înţelegerea relaţiei dintre poluanţii mediului şi starea de sănătate a populaţiei umane, cercetătorii studiază o serie de aspecte, începând cu sursa de poluare şi sfârşind cu declanşarea unei boli (fig. 3.45).

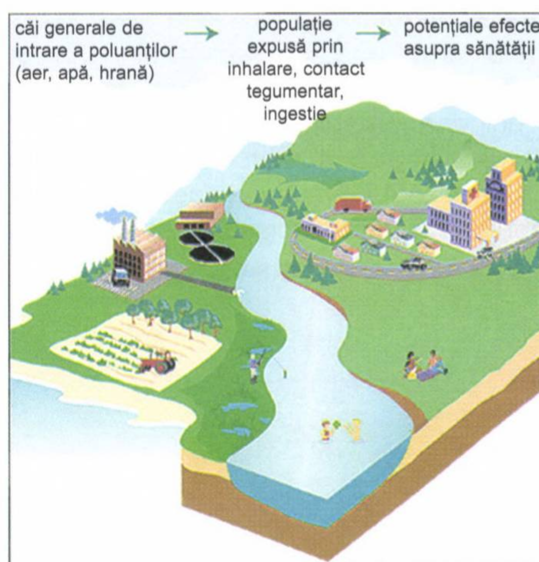


Fig. 3.45. Ansamblul evenimentelor care conduc la îmbolnăviri declanşate de poluanţi.

Desenul ilustrează evenimentele care duc la îmbolnăviri: poluanţii sunt eliberaţi în mediu (în aer, apă, sol, alimente, praf), oamenii sunt expuşi poluanţilor prin inhalare, contact la nivelul tegumentelor sau mucoaselor, ingerare etc., sfârşind cu declanşarea problemelor de sănătate.

Elucidarea legăturii dintre poluanţi şi îmbolnăviri este o sarcină grea pentru cercetători. Astfel, prin investigaţii ştiinţifice s-a stabilit deja cu certitudine că expunerile la anumiţi poluanţi care au o anumită concentraţie pot declanşa îmbolnăviri. Pentru alţi poluanţi nu există încă suficiente date pentru a putea stabili cu certitudine relaţia lor cu anumite boli. Unele efecte ale poluanţilor pot fi pe termen scurt şi reversibile, ca iritaţiile produse de fum, alţi poluanţi pot genera emfizemul, bolile cardiace, cancerul, efecte care se evidenţiază lent şi pot fi fatale (fig. 3.46).

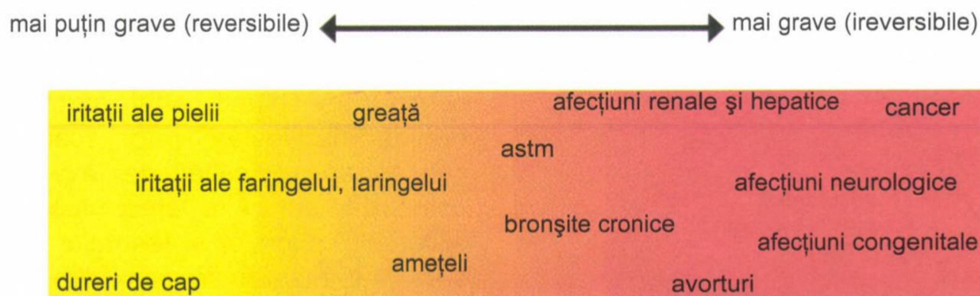


Fig. 3.46. Evaluarea gravităţii afecţiunilor declanşate de factorii poluanţi.

Adesea este dificil de discriminat rolul exclusiv al poluantului în declanşarea unor afecţiuni, când acestea apar la persoane din grupe sensibile.

Din aceste grupuri numite „sensibile" fac parte bătrâni, copii, suferinzi de alte afecţiuni, persoane dezavantajate care trăiesc în condiţii grele de viaţă sau prezintă diferite dizabilităţi. Aceste categorii sunt grupuri cu risc ridicat de îmbolnăvire şi efectul clar al unui agent poluant este greu de identificat.

EFECTELE POLUĂRII AERULUI ASUPRA SĂNĂTĂŢII

Poluarea aerului (fig. 3.47) a fost asociată cu unele probleme de sănătate cum sunt iritaţiile nazale, acutizarea unor afecţiuni respiratorii (astm, boli cardiorespiratorii) şi morţi premature (fig. 3.48). Impactul aerului poluat asupra sănătăţii populaţiei umane a fost descoperit în decembrie 1952 când deplasarea lentă a unui val



Fig. 3.47. Smog – poluarea aerului.

de aer cu presiune ridicată a stagnat deasupra Londrei. Ceaţa formată deasupra oraşului şi dioxidul de sulf s-au acumulat în aerul stagnant, timp de trei zile. În acest interval de timp cifra medie obişnuită a deceselor a crescut cu 4000, fiind prima dată când expunerea la poluanţii aerului a fost asociată cu afectarea sănătăţii umane.

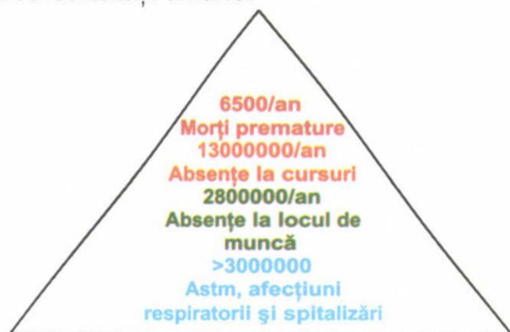


Fig. 3.48. Efecte asociate poluării aerului după un studiu efectuat în SUA.

Cele mai frecvente substanţe toxice prezente în aerul poluat sunt: benzenul din benzină, percloretilena emisă de spălătorii, clorura de metilen din vopsele, dioxina, azbestul, toluenul, compuşi ai metalelor grele, metale ca mercurul, cromul şi cadmiul. Metalele grele ajung direct prin inspiraţie, dar efectul grav al lor este rezultatul cumulării prin intermediul aportului alimentar şi hidric.



Fig.3. 49. Sursele şi poarta de intrare a particulelor din aer care declanşează afecţiuni cardiovasculare.

Efectele acestora asupra sănătăţii includ încetiniri ale creşterii, afecţiuni imunologice, neurologice, respiratorii şi ale sistemului reproducător. Studii recente au identificat implicarea particulelor materiale fine aflate în aer ca surse în declanşarea afecţiunilor cardiovasculare (fig. 3.49).

Plumbul a fost larg utilizat în rafinării pentru producerea benzinei, în industria vopselelor, în idustria ceramicii şi în sudură. Casele construite înainte de 1978 au fost zugrăvite cu vopsele care conţineau plumb, motiv pentru care efectul expunerii la plumb este astăzi bine investigat. Principalele efecte ale inspirării aerului cu conţinut de plumb sunt afecţiunile sistemului nervos manifestate prin: scăderea puterii de concentrare, dificultăţi de învăţare, tulburări de comportament. Alte efecte se răsfâng asupra sistemului excretor şi ţesutului hematogen. Deşi s-au luat măsuri de eliminare a plumbului din procesul de fabricaţie a vopselelor, în prezent se continuă lupta contra poluării cu plumb, deoarece controlul concentraţiei sanguine a plumbului a evidenţiat şi după anul 2000 o mare concentraţie la copiii cu vârste de 1-5 ani. Aceste date au atestat continua poluare a aerului cu plumb, sursa fiind benzina. Chiar şi după limitarea emisiilor de

plumb din carburanți, cercetările au continuat să releve mari concentrații de plumb în sângele copiilor din SUA, incriminându-se locuințele vechi și viața precară a unor categorii de familii.

Carburanții sunt sursa unui alt agent poluant prezent în aer, și anume monoxidul de carbon, care provoacă afecțiuni cardiovasculare și slaba oxigenare a sângelui.

Particulele de praf din aer au și ele efecte grave asupra inimii și plămânilor. La copii, acești agenți poluanți declanșează bronșite, astm și scăderea capacității pulmonare.

Un alt poluant prezent în aer este **ozonul,** format din reacția dintre compușii organici volatili (din emisiile autovehiculelor, solvenți organici, vopsele) cu oxizii de azot în prezența luminii solare. Efectele inhalării ozonului se manifestă prin iritații și inflamări ale căilor respiratorii, tuse, strănut, dureri la inspirații, scăderea capacității pulmonare și probleme cardiace.

Fumul de țigară este un agent poluant care afectează atât fumătorii cât și nefumătorii. Efectul este mult mai puternic dacă fumul se acumulează în încăperi. Nicotina și gudronul din fumul de țigară sunt toxici carcinogeni, incriminați și în declanșarea diverselor afecțiuni respiratorii (bronșite cronice) și cardiovasculare (hipertensiune arterială, ischemii, accidente cardiovasculare).



Fig. 3.50. Viktor Iușcenko:
a) martie 2002; b) decembrie 2004.

Dioxina este un carcinogen extrem de puternic, efectul ei fiind depășit numai de substanțele radioactive și de radiațiile X, alfa și gamma în inducerea mutațiilor implicate în activarea protooncogenelor. În natură este mereu reciclată, iar în organismul uman are o remanență de șapte ani. Printre sursele de dioxină un loc important este ocupat de arderea lemnelor. Din lemnul ars este eliberată dioxina în atmosferă și de aici ajunge în sol și apă, contaminând toate viețuitoarele. Arderea a 1 kg de lemne eliberează 160 micrograme de dioxină. Un caz bine cunoscut privind efectul dioxinei este cel al liderului ucrainian Victor Yushcenko (fig. 3.50) care a fost otrăvit cu dioxină și a suferit dureri atroce însoțite și de deteriorări ale tegumentului (afecțiune numită cloracnee).

EFECTELE POLUĂRII APEI ASUPRA SĂNĂTĂȚII

Apa este cea mai prețioasă resursă naturală de pe pământ, fiind esențială vieții, esențială oricărui proces de creștere și dezvoltare. Cu toate că întreaga populație umană recunoaște rolul apei, continuăm să nesocotim importanța ei și să o poluăm deversând reziduuri toxice produse prin activitățile casnice, industriale și agricole. Consecința poluării apei este lenta, dar continua afectare a vieții pe pământ până la limita efectelor letale.



Fig. 3.51. Acțiune de curățare a petrolului descărcat accidental în Dunăre.

În urma poluării, parametrii apei se modifică: crește temperatura uneori peste limita de supraviețuire a organismelor acvatice și sunt introduși compuși chimici, cum sunt fertilizatorii, pesticidele, erbicidele, produșii de excreție, produse petroliere (fig. 3.51), substanțe radioac-

tive, acizi, metale, suspensii provenite din eroziunea solului sau din minerit, compuşi ai fosforului şi azotului etc.

Activităţile supraterane afectează prin infiltrare cea mai valoroasă parte a apei, şi anume apa freatică, sursa noastră de apă potabilă. La nivel planetar se estimează că circa 1,5 miliarde de oameni sunt lipsiţi de o sursă de apă potabilă de calitate şi cel puţin 5-10 milioane de decese şi 250 milioane de îmbolnăviri sunt cauzate de poluarea apei.

Toţi agenţii poluanţi din apă acţionează ca orice alt poluant prin contaminare. Cele mai cunoscute exemple privind efectele poluării apei asupra sănătăţii umane sunt efectele poluării cu **pesticide.** Acestea sunt substanţe utilizate în tratarea culturilor agricole. Preluate de sol, pesticidele ajung în pânza freatică şi de aici în fântâni, singurele surse de apă potabilă pentru majoritatea localităţilor rurale din ţările slab dezvoltate, dar şi din ţările în curs de dezvoltare. Cazuri de îmbolnăviri grave cu pesticide din apă sunt contaminările cu Atrazine şi DDT care au produs grave îmbolnăviri în populaţiile Africii, Germaniei, Danemarcei. Atrazinul ajuns în apă a produs variate forme de cancer (fig. 3.52) şi tulburări hormonale. DDT, alt pesticid utilizat la scară largă în a doua jumătate a secolului XX, a poluat apa şi a generat afecţiuni hepatice, mutaţii, tulburări reproductive şi endocrine, intoxicări acute şi cronice.

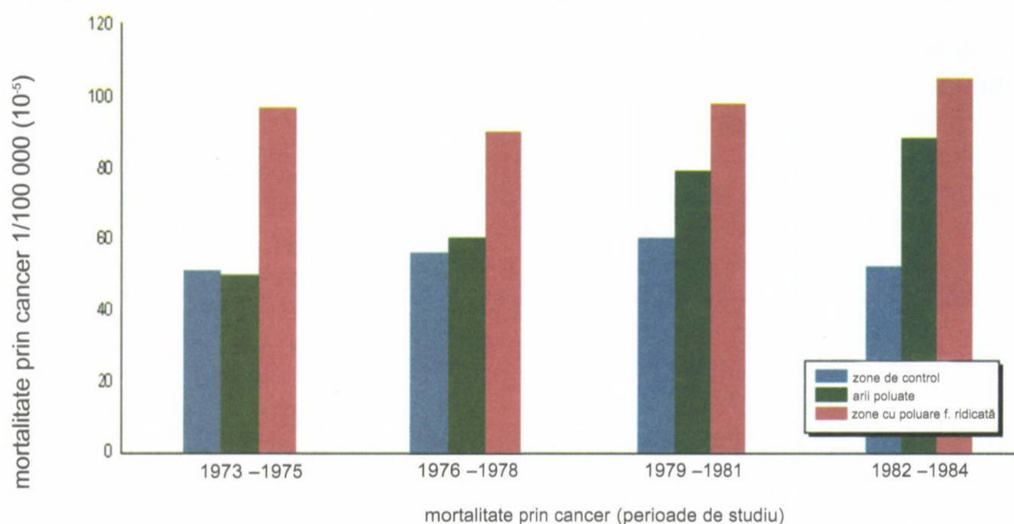


Fig. 3.52. Corelaţii frecvenţa deceselor prin cancer în arii poluate şi foarte poluate.

O serie de boli se transmit pe calea apei poluate. În urma decimării populaţiilor de febra tifoidă s-a instituit un sistem de tratare şi purificare a apei care a dus la eradicarea bolii (fig. 3.53).

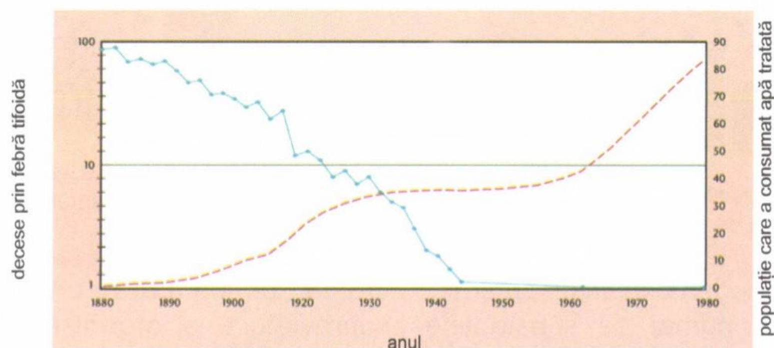


Fig. 3.53. Impactul tratării apei poluate asupra incidenţei febrei tifoide:
evoluţia mortalităţii;
procente de apă potabilă tratată în intervalul 1880 – 1980.

Intoxicările cu **mercur** sunt cauzate de poluarea apei. Deversat prin ape industriale (fig. 3.54) în lacuri sau mări, mercurul este transformat de bacterii în metil mercuric şi apoi intră în lanţurile trofice, sfârşind la noi în farfurie. Mercurul afectează copiii producând probleme neurologice. La adulţi mercurul este incriminat în declanşarea bolii Parkinson, a sclerozei multiple, în afecţiuni cardiace şi degenerări ireversibile ale creierului.

Multe din substanţele incriminate în poluarea aerului ajung inevitabil în apa râurilor, lacurilor şi, prin intermediul ploilor, ajung să se infiltreze în apa freatică. Acest fapt este susţinut de incidenţa şi tipul bolilor frecvente în zonele cu grad mare de poluare.

Fluorul, element esenţial pentru protecţia contra cariilor dentare şi a fragilităţii osoase, poate avea efecte negative când atinge concentraţii mari în apa potabilă. Efectele creşterii concentraţiei de fluor (tabelul 3.1) variază cu concentraţia acestuia în apă, de la carii dentare (la cantităţi insuficiente de fluor) până la fluoroză scheletică manifestată prin deformări osoase şi invaliditate gravă. S-au identificat şi efecte neurotoxice induse copiilor în timpul vieţii intrauterine chiar dacă doza de fluor din apă nu a avut efecte asupra mamei. Aceste efecte au fost identificate în India (Rajasthan) unde s-a efectuat un studiu amănunţit în perioada 1999-2001.



Fig. 3.54. Apă poluată de minerit – minereu de fier.

Tabelul 3.1. Efectele fluorului din apă

Fluor mg/000ml	Efecte asupra omului
0.5	Deficienţe evidenţiate prin carii
0.5- 1.0	Protecţie contra cariilor
1.5 - 3.0	Fluoroză dentară
3.0 - 10	Fluoroză scheletică
> 10	Osteoscleroză cu creşterea masei osoase, deformări invalidante ale oaselor

Arsenul prezent în natură poate deveni toxic la creşterea concentraţiei. Aceasta se petrece în urma interacţiunii fertilizatorilor bogaţi în fosfor cu compuşii naturali ai arsenului. Creşteri ale concentraţiei arsenului în apa potabilă au fost raportate în regiunea de vest a Bengalului unde majoritatea populaţiei prezintă leziuni grave ale ţesuturilor dure şi moi provocate de arsen.

În regiunile tropicale, în ţările slab dezvoltate fără un sistem naţional coerent de control al calităţii apei şi fără asistenţă medicală, sunt încă prezente **boli infecţioase transmise prin apă,** ca febra tifoidă, holera, dizenteria, poliomielita, hepatita.

Nitraţii din apa potabilă, în concentraţii mari, au efecte grave asupra sugarilor cu nutriţie compusă exclusiv din lapte. Efectul nitraţilor se manifestă prin reducerea oxigenului din sânge provocând sindromul „copilului albastru". La adulţi creşterea concentraţiei de nitraţi determină cancere ale sistemului digestiv, precum şi tulburări ale sistemelor circulator şi respirator.

1 . Caracterizaţi 6 factori poluanţi care afectează sănătatea umană, completând în caietul vostru următorul tabel:

Poluant	Sursă	Efecte asupra sănătăţii

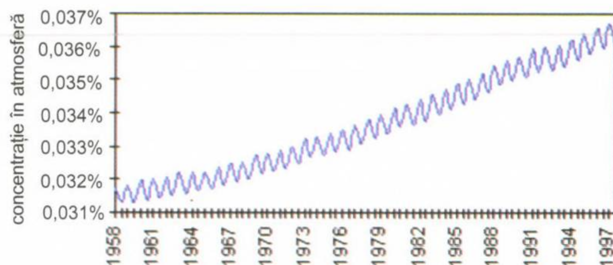
2. Analizaţi cu atenţie graficul alăturat şi rezolvaţi următoarele cerinţe:

a. indicaţi ce factor poluant este investigat

b. descrieţi evoluţia acestui factor în intervalul 1958-1997

c. enumeraţi cele mai importante surse ale producerii agentului poluant investigat

d. enumeraţi efectele acestei evoluţii asupra populaţiei.

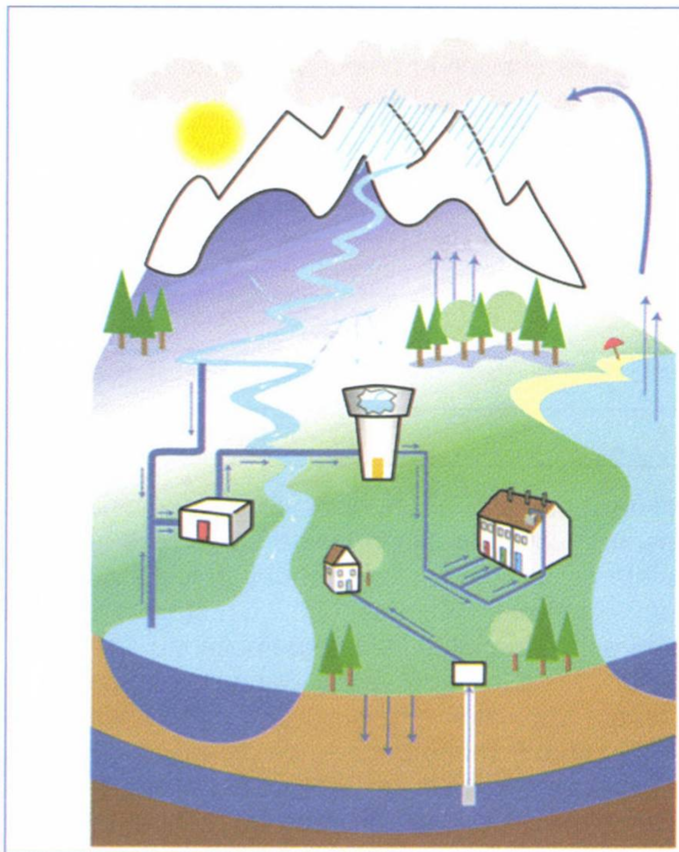


3. Analizaţi figura alăturată care reprezintă circuitul apei în natură. Descrieţi acest circuit. Indicaţi posibilele căi de poluare a apei prin intervenţia omului în acest ciclu.

Organizaţi-vă pe grupe de câte 4-6 elevi şi documentaţi-vă asupra uneia din căile de poluare a apei .

Fiecare grupă va descrie o activitate umană care are drept consecinţă poluarea apei şi va propune modalităţi de stopare a acesteia.

Fiecare grupă îşi va prezenta propunerile şi apoi veţi formula o „Lege a protecţiei apelor" enunţând punctual activităţile ilegale care afectează calitatea apei.



CONSERVAREA RESURSELOR NATURALE ŞI A BIODIVERSITĂŢII

Efectele antropizării mediului au afectat toate ecosistemele, întreaga biosferă. Populaţiile umane, părţi integrate în ecosisteme, au evoluat împreună cu ele adaptându-se, alături de alte specii, la condiţii de mediu specifice.

Dezechilibrele induse de activitatea umană afectează toate biocenozele, întorcându-se împotriva celor ce le-au provocat. Viaţa în aşezările umane urbane şi rurale ne-au făcut să pierdem din vedere modurile în care componentele ecosistemelor ne susţin existenţa. Câteva dintre „serviciile" pe care ni le asigură componentele ecosistemului (factorii abiotici şi biotici) sunt prezentate în figura 3.55.

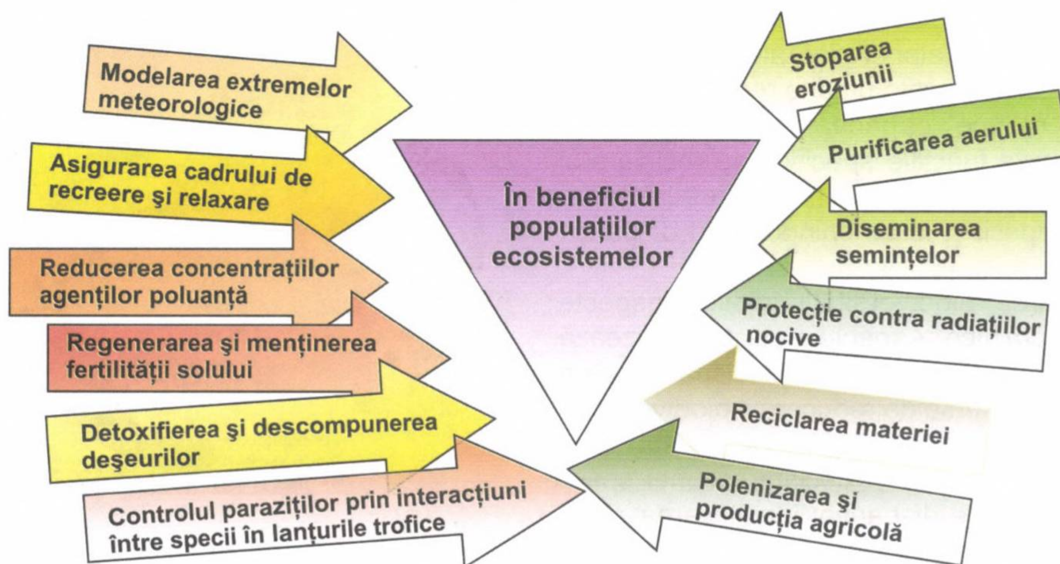


Fig. 3. 55. Rolul componentelor ecosistemelor.

Multitudinea funcţiilor componentelor ecosistemelor protejează şi asigură supravieţuirea populaţiei umane şi din aceste considerente activităţile umane sunt chemate să asigure conservarea calităţii vieţii şi să intervină în sensul restaurării echilibrelor naturale. Acţiunile ce trebuie întreprinse pentru conservarea resurselor ecosistemelor se concentrează în două domenii: limitarea poluării mediului şi păstrarea biodiversităţii.

Poluarea mediului nu este numai efectul industriei şi agriculturii, ci este şi efectul comportamentului iresponsabil al fiecăruia dintre noi. Pentru o educare în spiritul conservării ecosistemelor, sunt iniţiate proiecte între şcoli şi comunităţi cu teme ecologice, sunt dezvoltate campanii de sensibilizare (fig. 3.56), se alocă în planul de învăţământ ore disciplinelor cu profil ecologic şi se asigură specialişti în domeniul ecologiei şi protecţiei mediului prin numeroase secţii ale instituţiilor de învăţământ superior.



a)



b)

Fig. 3.56. Măsuri comunitare de educare ecologică: a – interzicerea consumului excesiv de lemne pentru încălzit; b – stimularea copiilor pentru acţiuni de protecţie a mediului.

Aceste măsuri vizează atât interzicerea eliminării noxelor, cât şi asigurarea reciclării materiilor. Educarea tinerilor în spiritul protecţiei mediului este cheia viitorului sănătăţii planetei.

Biodiversitatea. Un mare număr de investigaţii şi studii din ultimii 50 de ani atestă condiţionarea bunei funcţionări a ecosistemelor de biodiversitate. Alături de poluare, principalele ameninţări privind biodiversitatea sunt consecinţe ale: distrugerii habitatelor, supraexploatării resurselor, fragmentării teritoriilor, introducerii de noi specii, şi întreruperii interacţiunilor interspecifice din cadrul reţelelor trofice ale biocenozelor. Pe măsură ce activităţile umane reduc biodiversitatea, se reduce capacitatea ecosistemelor de a-şi exercita funcţiile specifice de reciclare şi reînnoire. Reducerea populaţiilor a dus la dispariţia multor specii şi la ameninţarea cu dispariţia a altora.

Conservarea biodiversităţii implică aspecte ştiinţifice şi practice. Aspectele ştiinţifice vizează identificarea speciilor pe cale de dispariţie care constituie astfel surse de reducere a biodiversităţii şi surse de dezechilibre ecologice. Există două modalităţi de abordare în declararea unei specii ca fiind pe cale de dispariţie: identificarea reducerii dimensiunilor populaţiei speciei respective şi identificarea reducerii dimensiunii minime a populaţiei.

Dimensiunile populaţiei. În general populaţiile de dimensiuni mici sunt declarate populaţii pe cale de dispariţie. Aceste populaţii sunt supuse unor mecanisme de feedback pozitiv (reproducere între indivizi înrudiţi, separare reproductivă de alte populaţii) care le vor conduce spre dimensiuni din ce în ce mai mici printr-o succesiune de evenimente ce se finalizează cu dispariţia sau extincţia acestora. Toate aceste evenimente (separare genetică de populaţiile aceleiaşi specii, pierderea variabilităţii genetice, reducerea capacităţii de adaptare la mediu, reproducere diminuată, mortalitate crescută) se petrec destul de rapid, într-o succesiune numită „vortexul extincţiei” (fig. 3.57) sau vârtejul dispariţiei.

Nu întotdeauna populaţiile mici sunt şi populaţii pe cale de dispariţie. De exemplu populaţiile unor păsări prădătoare sunt în general mici, dar variabilitatea lor genetică este mare şi le asigură continuitatea în variate condiţii de mediu. Decizia, asupra declarării unei populaţii ca fiind pe cale de dispariţie, trebuie să vină după coroborarea mai multor date provenite din mai multe investigaţii.

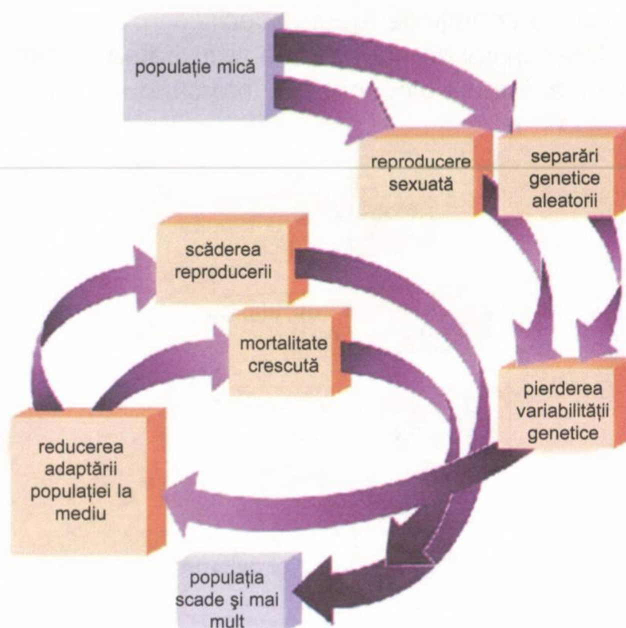


Fig. 3.57. Vortexul extincţiei.

Variabila mărimii minime a populaţiei este un alt criteriu utilizat în identificarea populaţiilor pe cale de dispariţie. Acesta reprezintă dimensiunea numerică minimă la care o populaţie poate să supravieţuiască. Determinarea acestei variabile se realizează după modele matematice complicate procesate de computere.

O modalitate simplă de estimare a variabilei este prin determinarea mărimii eficace a populaţiei (N_e). Mărimea eficace se determină după formula: $N_e = 4N_fN_m/N_f+N_m$, unde N_f reprezintă numărul total de femele, iar N_m numărul total de masculi. Aplicând această formulă unei populaţii ideale de 2000 de indivizi, compusă din 1000 de femele şi 1000 de masculi, N_e în acest caz este 2000 (4•1000•1000 / 1000+1000), sau 100% din populaţie. Dacă numai 500 de femele şi 500 de masculi din populaţie se reproduc, N_e va fi 1000, adică 50%. Numeroase evenimente din viaţa

reală împiedică determinarea unui N_e de 100% astfel că, utilizând date reale, valoarea N_e este întodeauna sub 100%. În studiile pe populații reale, valoarea N_e reprezintă numai o fracție din totalul populației şi nu poate fi unicul parametru utilizat în determinarea viitorului acesteia.

În conservarea biodiversitățí sunt necesare monitorizări permanente şi identificarea precoce a eventualelor reduceri sau stări de declin ale mărimii populațiilor. Populațiile în declin nu sunt populații mici şi detectarea tendinței de reducere numerică poate semnaliza efectul unuia sau a mai multor factori ce amenință supraviețuirea populației.

Studiile în domeniul conservării au identificat trei niveluri la care acționează procesul de reducere a biodiversității:

1) reducerea diversității genetice – dispariția unei populații înseamnă reducerea diversității genetice a speciei şi diminuarea capacității speciei de a se adapta;

2) reducerea diversității speciilor – dispariția unei populații amenință prin dezechilibrele formate în cadrul relațiilor intraspecifice şi poate conduce la dispariția speciei respective;

3) reducerea diversității ecosistemelor – dispariția unei populații produce dezechilibre în mecanismele de autoreglaj realizate prin relații interspecifice în cadrul desfăşurării funcțiilor ecosistemelor.

Protecția biodiversității este o urgență la nivel planetar, atât datorită pierderii echilibrului ecosistemelor, cât şi datorită faptului că, odată declanşat, procesul de reducere a unei populații avansează rapid spre exctincție.

Extincția unei populații dintr-o biocenoză produce dezechilibre în rețelele trofice ale biocenozei, tulburând întregul ecosistem.

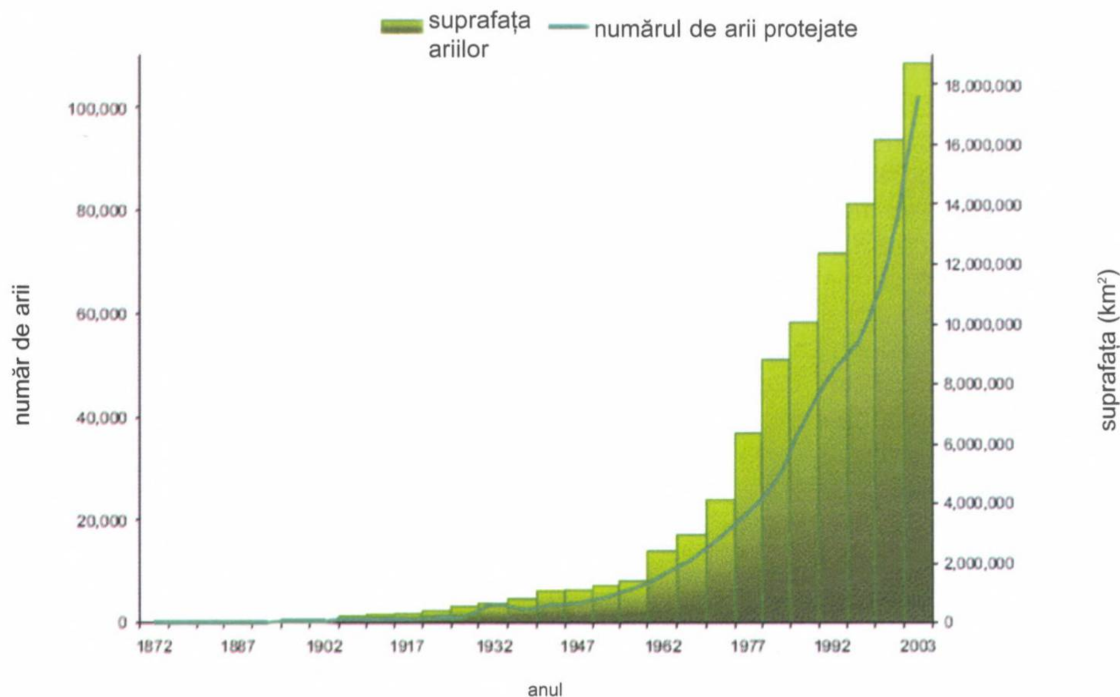


Fig. 3. 58. Evoluția extinderii suprafețelor ariilor protejate la nivel mondial.

Studiile au demonstrat că protecția eficientă a biodiversității este asigurată printr-o abordare sistemică, adică prin conservarea ecosistemelor şi nu prin conservarea focalizată pe o anumită populație sau specie. În vederea conservării habitatelor au fost declarate zone protejate la nivelul tuturor statelor lumii. Un raport al Comisiei Mondiale a Ariilor Protejate atestă extinderea constantă (fig. 3.58) a suprafețelor ecosistemelor protejate, care în prezent reprezintă 11.5 % din suprafața terestră, ceea ce înseamnă mai mult decât totalul suprafețelor utilizate constant pentru

producția agricolă. În prezent există peste 4 000 arii marine protejate reprezentând 1.6 milioane km^2, dar care reprezintă mai puțin de 0,5% din suprafața mărilor şi oceanelor globului (fig. 3.59).

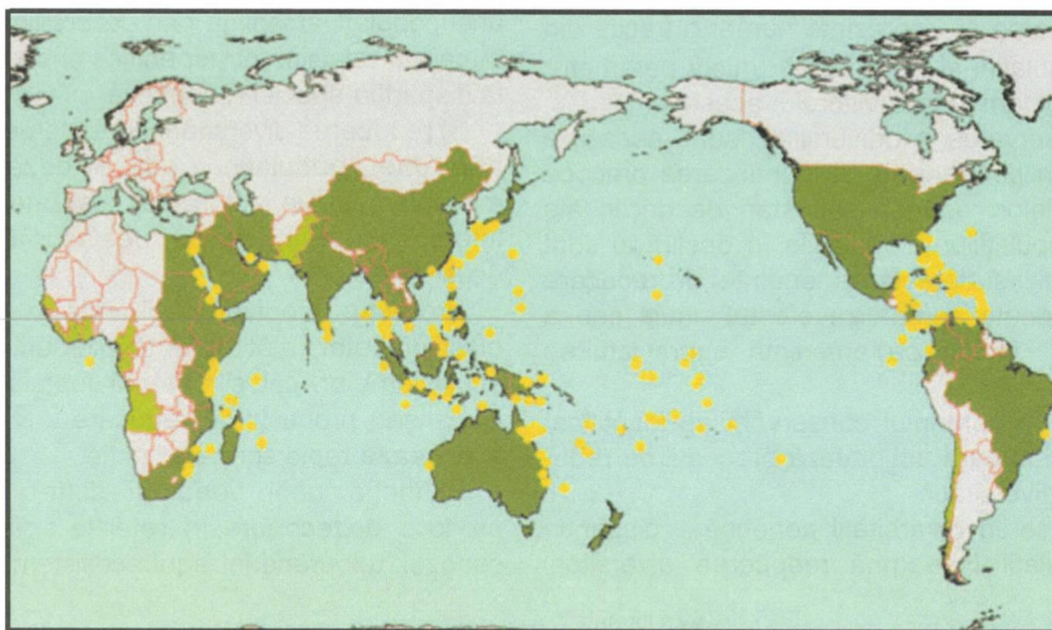


Fig. 3. 59. Arii marine protejate (marcate cu galben).

O altă abordare a conservării biodiversității este din perspectiva ecologiei populațiilor, domeniu prin care, determinându-se dimensiunea populațiilor, se poate estima dacă anumite populații sunt amenințate cu dispariția şi care ar putea fi evoluția ulterioară a populațiilor din ecosisteme.

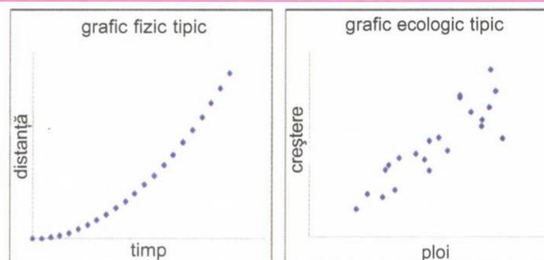
Pentru determinarea dimensiunilor populațiilor se realizează monitorizarea populațiilor şi colectarea de date prin metode ecologice.

Cea mai utilizată este aşa-zisa metodă „prindere, marcare, eliberare” prin care se realizează un recensământ al indivizilor şi populațiilor de pe o arie şi apoi se efectuează calcule pentru estimarea populațiilor din întreaga biocenoză investigată. Urmărind ritmic evoluția dimensiunilor populației, se pot detecta tendințele de evoluție ale acestora şi se pot implementa măsurile de protecție ecologică.

Aplicații practice

*1. Analiza statistică a structurii populațiilor

Ecologii sunt în căutarea datelor exacte, însă natura nu le poate oferi ca atare, ea fiind caracterizată de variabilitate. Pentru a avea certitudini, ecologii au nevoie de probe de mari dimensiuni şi de statistică pentru a-şi testa ipotezele. Reprezentarea grafică a datelor ecologice diferă de graficele de tipul celor fizice, prezentate alăturat.



Valori tipice ale datelor

Pentru caracterizarea ecologică sunt utilizate valori tipice. Acestea rezultă din interpretarea datelor. De exemplu, dacă se doreşte stabilirea valorii tipice a masei a zece semințe cu valori în grame de: 1.0, 1.1, 1.1, 1.2, 1.2, 1.2, 1.4, 1.6, 1.7, 1.9, se poate proceda astfel:

– se selectează valoarea cel mai frecvent determinată, adică 1,2;

– se face media din valorile maselor tuturor semințelor.

Cea mai uzitată metodă de determinare a valorii tipice este media exprimată de formula:

$$\overline{x} = (\sum_{i=1}^{N} x_i)/N,$$

unde x_i este masa seminței din șirul de determinări, N este numărul total de semințe. Aplicând formula exemplului anterior, valoarea tipică este 1,34 g. Media în acest caz poate reprezenta o valoare abstractă și nu neapărat un parametru real (s-ar putea întâmpla ca nici una dintre semințe să nu aibă o masă egală cu valoarea mediei). Determinarea valorii medii poate fi utilă în monitorizarea populațiilor, comparând tendințele de creștere sau descreștere față de această valoare.

Variația datelor. Deoarece datele ecologice sunt dezordonate, ecologii acordă mare atenție în exprimarea variațiilor acestor date. Cel mai simplu mod de exprimare este prin determinarea limitelor de variație, adică a valorilor minime și maxime. În exemplul anterior cu semințele, limitele variațiilor sunt 1,9 și 1,0.

Varianța este exprimată prin utilizarea tuturor datelor disponibile, nu numai a extremelor:

$$\text{varianța} = s^2 = \left[\sum_{i=1}^{N} (x_i - \overline{x})^2\right]/(N-1),$$

unitățile de varianță fiind în acest caz exprimate în grame la pătrat.

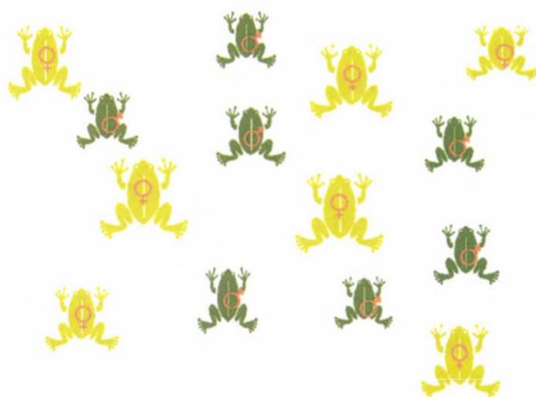
Cel mai comun mod de măsurare a varianței este prin determinarea deviației standard (s) sau a rădăcinii pătrate a varianței.

Testele statistice aplică formule sau funcții matematice în vederea stabilirii semnificațiilor și valabilității diferențelor între date și ipoteze.

Există mai multe tipuri de teste statistice: *F, t, Z* și χ^2. Alegerea tipului de test depinde de condițiile în care se realizează studiul, de exemplu de tipul de variabile existente, de colectarea sau nu a datelor în mod randomizat (la întâmplare) dintr-o populație generală, sau dacă se poate susține că rezultatele finale într-o populație au o distribuție normală (gaussian) sau un alt tip de distribuție.

Statistica are rolul de a ajuta la testarea ipotezelor și în special pentru a determina probabilitatea de a se confirma o caracteristică observată sau, altfel spus, dacă o ipoteză se confirmă sau nu.

De exemplu, dacă nu sunt diferențe de greutate între masculi și femele, atunci probabilitatea (*p*) constatării unor diferențe substanțiale între greutățile determinate la întâmplare este mică. Asta înseamnă că este posibil ca numai din întâmplare să fie alese pentru cântărire numai femelele mai grase și masculii mai slabi. Acest tip de probabilitate pe care intenționăm să o determinăm se numește valoarea *p*.



Posibilă distribuție a greutății indivizilor într-o populație

Determinarea valorii *p* se realizează prin teste statistice și se constituie într-o confirmare sau infirmare a unei ipoteze. Valorile *p* sub 0,05 sunt statistic nesemnificative.

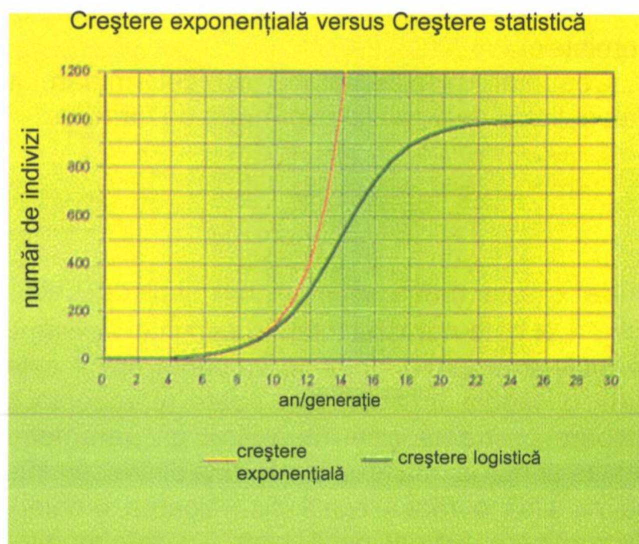
*2. *Analiza statistică a dinamicii populațiilor*

Teoretic, populațiile multor specii au potențialul de a crește exponențial. Dacă N_0 reprezintă numărul inițial al indivizilor unei populații, *t* intervalul de timp și *r* rata creșterii populației, atunci $N_{t'}$ numărul indivizilor prezenți în biotop la un anumit timp, poate fi calculat după formula:

$N_{t'} = N_0(e^r)^t = N_0(e^{rt})$, unde *e* este baza logaritmilor naturali (e=2,7182...)

Acest tip de creștere este reprezentat în graficul alăturat prin linia galbenă având forma literei J.

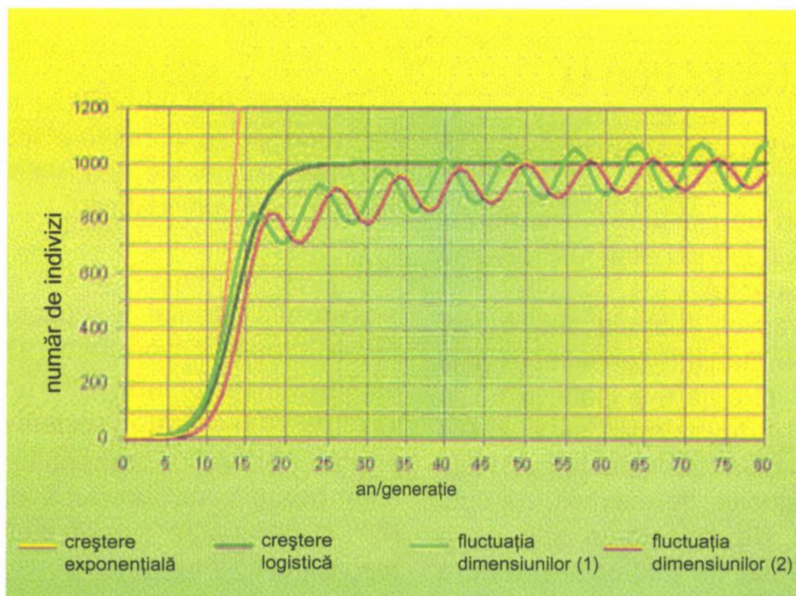
În realitate creşterea exponenţială nu este posibilă. Populaţiile nu pot continua să crească în dimensiuni la nesfârşit, datorită faptului că resursele sunt limitate, iar pe măsură ce densitatea creşte, cresc şi competiţia şi mortalitatea, în timp ce natalitatea descreşte. Astfel, viteza de creştere a populaţiei descreşte, eventual menţinându-se la nivelul capacităţii de susţinere a mediului său de viaţă. Capacitatea de susţinere a mediului (reprezentată prin *K*) pentru o anumită populaţie este punctul în care creşterea populaţiei se opreşte. La acest punct, populaţia este într-un aparent echilibru cu factorii biotici şi abiotici ai mediului, înregistrând o creştere logistică. Graficul creşterii logistice are forma S (reprezentat prin linia verde) şi ecuaţia pentru predicţia dimensiunilor populaţiei trebuie modificată pentru a include aceste limite:



Curbe de creştere

$$N_t = \frac{N_0 \times K}{N_0 + (K - N_0) \times \left(e^{-r}\right)^t} = \frac{N_0 \times K}{N_0 + (K - N_0) \times e^{-rt}}$$

Uneori, datorită constrângerilor la care trebuie să răspundă de-a lungul timpului, numărul membrilor populaţiilor oscilează în jurul unei valori şi nu se menţine constant la o valoare (vezi graficul de mai jos). Un exemplu clasic care demonstrează aceste fluctuaţii este cel rezultat din relaţia pradă-prădător, şi anume variaţiile numerice ale populaţiilor de lupi şi cerbi.



Fluctuaţii numerice ale populaţiei

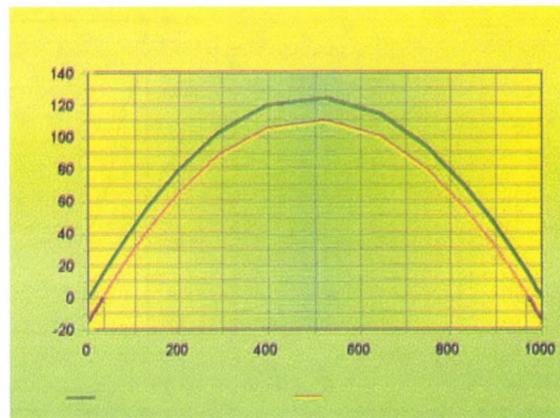
Creşterea populaţiei de cerbi determină creşterea populaţiei de lupi, care este urmată de descreşterea populaţiei de cerbi şi consecutiv descreşterea populaţiei de lupi, după care ciclul se reia.

Pentru orice populaţie există un optim al densităţii, iar abaterile de la această stare conduc spre încetinirea creşterii populaţiei respective. Dacă densitatea indivizilor dintr-o populaţie este prea mare, competiţia pentru hrană este mare şi mulţi membri vor muri prin înfometare; dacă densitatea indivizilor populaţiei este prea scăzută, împerecherea va fi dificilă şi nu vor fi suficienţi urmaşi.

Rata creşterii populaţiei (*N/t)* este corelată cu densitatea populaţiei după ecuaţia:

$$\frac{\Delta N}{\Delta t} = rN_t\left(\frac{K - N_t}{K}\right)$$

şi este ilustrată în graficul alăturat.



Ilustrarea corelaţiei dintre rata creşterii şi densitatea populaţiei

Se poate determina probabilitatea (*P*) ca o populaţie *X* să se afle în creştere exponenţială sau în creştere logistică. Se poate calcula luând în consideraţie datele determinate în două puncte diferite x_1 şi x_2 ($x_1 < x_2$).

$$P(x_1 \leq X < x_2) = P(X < x_2) - P(X < x_1) = F_{(x_2)} - F_{(x_1)} = \int_{x_2}^{x_1} f(t)\,dt$$

EVALUARE

1. Efectuaţi activitatea privind „Dinamica populaţiilor" conţinută în CD-ROM Intuitext. În urma activităţii precizaţi cauzele următoarelor efecte:

a. creşterea temporară a numărului de erbivore
b. creşterea temporară a numărului de carnivore
c. forma graficului monitorizării densităţii celor două populaţii

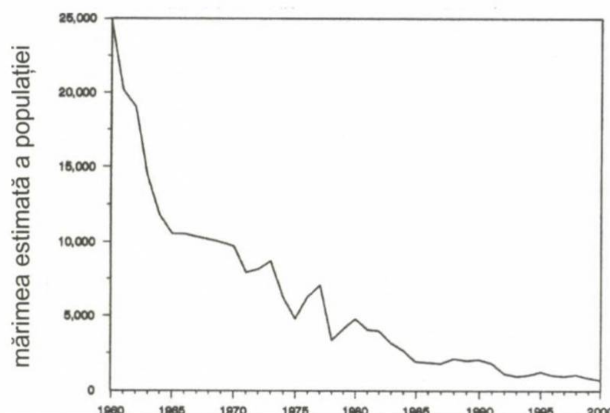
2. Studiu de caz: Pierderea variaţiilor genetice la cocoşul de prerie *Tympanuchus cupido pinnatus.*

Cocoşul de prerie, abundent în statele vestice ale SUA, este renumit pentru dilatările esofagului, pe care le umflă cu aer în timpul ritualului de împerechere, şi emiterea unor sunete puternice cu ajutorul acestor saci.



Tympanuchus cupido pinnatus (cocoşul de prerie)

În urma extinderii reţelei de gaze, o subspecie *Tympanuchus cupido cupido* a dispărut în Illinois şi era ameninţată cu dispariţia întreaga specie. De la o supra-abundenţă de exemplare înainte de anul 1900, în 1931 erau numai 25000, iar în 1933 numărul lor s-a redus la 2000 (vezi graficul următor). Cercetătorii au comparat mostre de ADN din exemplarele rămase în Illinois cu ADN de la exemplarele din provinciile Minnesota, Kansas şi Nebraska. În urma comparaţiei a fost identificat un puternic declin al variaţiilor genetice la exemplarele din Illinois. Acest declin era corelat şi cu o slabă viabilitate a ouălor.



Soluția propusă a fost translocația atât a unor exemplare din Illinois în celelalte provincii, cât şi a unor exemplare din celelalte provincii în Illinois. Rezultatul a fost revigorarea rapidă a populațiilor aflate în declin.

Analizați informațiile şi formulați concluzii privind
- corectitudinea formulării cauzei declinului;
- eficiența soluției propuse;
- gradul de avansare a populației în declin în vortexul extincției.

3. Imaginea alăturată reprezintă o specie de broască ce populează lacurile din pădurile de şes din zonele temperate. Presupunând că specia este pe cale de dispariție, realizați următoarele:

a. Imaginați posibilele căi de confirmare a presupunerii amenințării speciei cu dispariția.
b. Proiectați un plan de măsuri pentru protejarea speciei.
c. Argumentați fiecare acțiune propusă în planul proiectat.



LECTURĂ

Să considerăm un anumit ecosistem populat de vulpi (prădătorul) şi iepuri (prada). Hrana iepurilor este abundentă. Urmărim să dezvoltăm un model simplu care să descrie modul de variaţie în timp a populaţiilor de vulpi şi iepuri , precum şi interacţiunea dintre cele două populaţii.





În cazul în care din ecosistem ar lipsi prădătorul, populaţia de iepuri ar tinde să crească cu o viteză proporţională cu numărul de exemplare. Notând cu **r** populaţia de iepuri la un moment dat, viteza de creştere a acesteia ar fi dată de o relaţie de tipul:

$$dr/dt=\alpha r$$

În lipsa populaţiei de iepuri,vulpile, pe de altă parte, ar scădea cu o viteză proporţională cu populaţia existentă. Dacă notăm cu **f** populaţia de vulpi, descreşterea acesteia ar fi dată de relaţia:

$$df/dt =-\beta f$$

În aceste relaţii, **r**(t) este numărul de iepuri la un moment dat, iar **f**(t) este numărul de vulpi. Constantele α şi β sunt pozitive.

Să considerăm interacţiunea dintre cele două specii, presupunând că numărul de interacţiuni dintre populaţii este proporţional cu produsul populaţiilor (**r** x **f**). Putem presupune de asemenea că şi viteza cu care iepurii sunt consumaţi este proporţională cu **rf**, ca şi viteza cu care este susţinută populaţia de vulpi. Se ajunge astfel la un model matematic simplu, de variaţie a celor două populaţii, dat de ecuaţiile:

$$dr/dt = \alpha r - \gamma rf$$
$$df/dt = -\beta f + \delta rf$$

unde γ şi δ sunt două constante mai mari decât 0. Modelul constă în două ecuaţii diferenţiale neliniare de ordinul 1, în care termenii neliniari descriu interacţiunea celor două populaţii. Rezolvarea acestor ecuaţii poate furniza date privind numărul de indivizi din populaţii în anumite momente. Acest model idealizat ignoră factori precum hrana limitată a iepurilor sau interacţiuni cu alţi factori biotici (vulturi, om, paraziţi) şi abiotici: vânt, variaţii termice etc. Biologii şi ecologii utilizează modele matematice mai sofisticate pentru a încerca să modeleze şi să înţeleagă dinamica unor ecosisteme.

*DEZVOLTAREA DURABILĂ

Având în vedere complexele interacţiuni din cadrul biosferei şi necesitatea conservării acestora în scopul susţinerii prosperităţii ecosistemelor, multe state ale lumii, societăţi ştiinţifice, întreprinderi de stat sau private şi organizaţii nonguvernamentale au adoptat conceptul de ***dezvoltare durabilă***. Acest concept vizează responsabilizarea managerilor şi a tuturor locuitorilor planetei implicaţi în toate domeniile activităţii umane, în sensul asigurării conservării resurselor naturale ale biosferei, astfel încât orice decizie şi acţiuni ale acestora să favorizeze menţinerea echilibrului ecologic, refacerea biodiversităţii şi păstrarea unui mediu de viaţă sănătos.

Dezvoltarea durabilă nu este un concept nou, este o expresie nouă care reflectă o etică foarte veche de relaţionare a populaţiilor umane cu mediul înconjurător în manieră responsabilă faţă de generaţiile actuale şi cele viitoare. Dezvoltarea durabilă se constituie ca o strategie prin care dezvoltarea economică este planificată şi implementată în acord cu echilibrul ecologic.

Ca răspuns la ameninţările asupra biodiversităţii, statele lumii au adoptat în 1992 *Convenţia asupra Diversităţii Biologice*, cu ocazia Summitului Pământului, la Rio de Janeiro. Această convenţie are ca scopuri: conservarea biodiversităţii, utilizarea componentelor biodiversităţii în maniere care să asigure o dezvoltare durabilă, precum şi echitabila şi corecta valorificare a beneficiilor rezultate din resursele genetice. Obiectivele acestei convenţii sunt orientate în sensul dezvoltării strategiilor naţionale pentru conservarea biodiversităţii şi susţinerea acesteia (fig. 3.60).

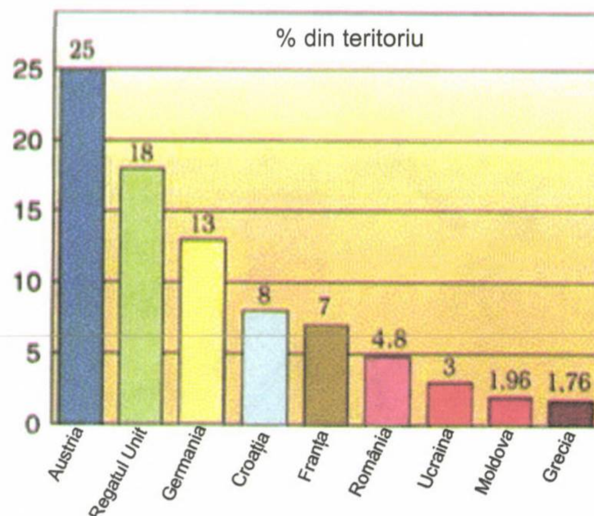


Fig. 3.60. Procentul teritoriilor protejate în statele europene.

În România, sunt protejate prin lege cinci categorii de arii.

- Rezervaţiile ştiinţifice, zone unde nu au acces decât cercetătorii, cum ar fi pădurile Letea şi Caraorman din Delta Dunării (fig. 3.61).
- Rezervaţiile naturale, care au ca scop protecţia şi conservarea unor habitate şi specii naturale importante sub aspect floristic, faunistic, forestier sau hidrologic. În aceste rezervaţii naturale se protejează de regulă o anumită specie, de exemplu Poiana Narciselor, de la Şercaia, zonă situată în apropierea Braşovului.

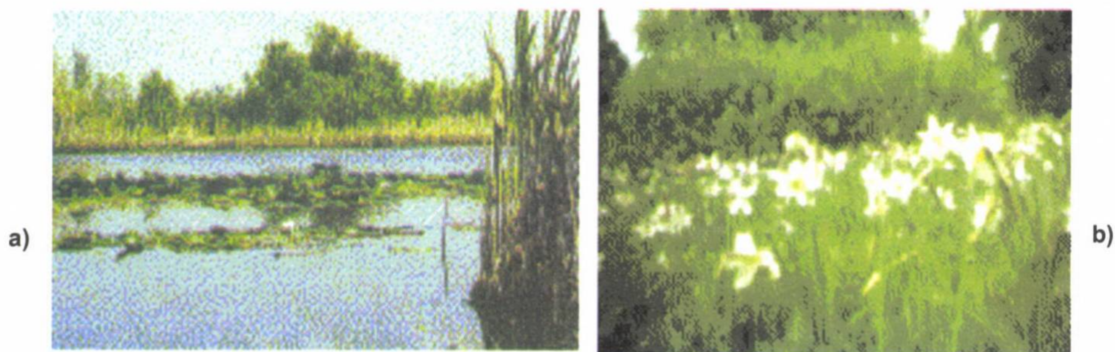
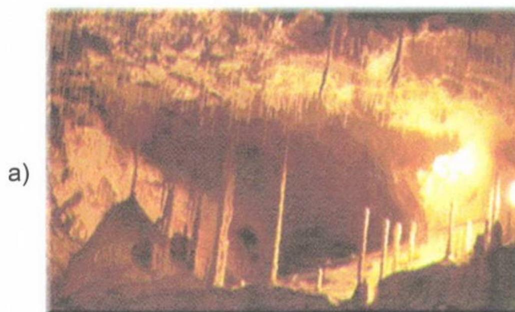


Fig. 3.61. a. Delta Dunării; b. Poiana Narciselor.

• Monumentele naturii, arii mai mici, care asigură protecția şi conservarea unor elemente naturale cu valoare ecologică, ştiinţifică sau peisagistică, de exemplu peşterile (fig. 3.62, a).

a) 

b) 

Fig. 3.62: a. Peştera Urşilor de la Chişcău, jud Bihor; b. Zimbrul *(Bison bonasus)* în Parcul Naţional Retezat.

• Parcurile naționale în care sunt protejate şi conservate eşantioane reprezentative pentru spaţiul biogeografic naţional, cum este parcul naţional din Munţii Retezat (fig. 3.62, b).

• Parcurile naturale, care conservă ansambluri peisagistice uneori rezultate şi din interacțiunea dintre activităţile umane şi natură cum este parcul naţional din Munţii Apuseni (fig. 3.63), unde sunt reunite construcţii tradiţionale cu elementele naturale.



Fig. 3.63. Parc natural în Munţii Apuseni.

În direcţia stopării şi limitării efectelor poluării, statele lumii au adoptat o serie de măsuri la nivel internaţional şi naţional. Astfel, în 1997 a fost adoptat Protocolul de la Kyoto, prin care un număr mare de state industrializate au semnat un acord privind reducerea emisiei de gaze implicate în intensificarea efectului de seră şi încălzirea globală a climei. Principalele gaze vizate de protocol sunt:

- dioxidul de carbon (CO_2);
- metanul (CH_4);
- hidrofluorocarbonul;
- perfluorocarbonul;
- sulfura hexafluoridă.

Semnatarele protocolului au convenit să reducă până în anul 2012 emisiile de gaze nocive, ajungându-se la un nivel cu 5% mai mic față de nivelul din anul 1990 al acestor gaze în atmosfera terestră.

Fiecărui stat semnatar al protocolului îi revin sarcini diferenţiate corelate cu emisiile de gaze specifice fiecăruia (fig. 3.64). Astfel, statele europene vor reduce cu 8%, Japonia cu 5%, iar altor state li se permite chiar să crească emisiile, având în vedere contribuţia lor anterioară redusă la efectul de seră.

Protocolul a devenit operant abia după ce a fost ratificat de 55% din statele lumii. Abia în 18 noiembrie 2004 s-a întâmplat acest lucru, după ce a semnat Rusia, devenind funcţional după 90 de zile, adică în 16 februarie 2005, dar fără cooptarea SUA şi Australiei care încă nu semnaseră la acea dată.

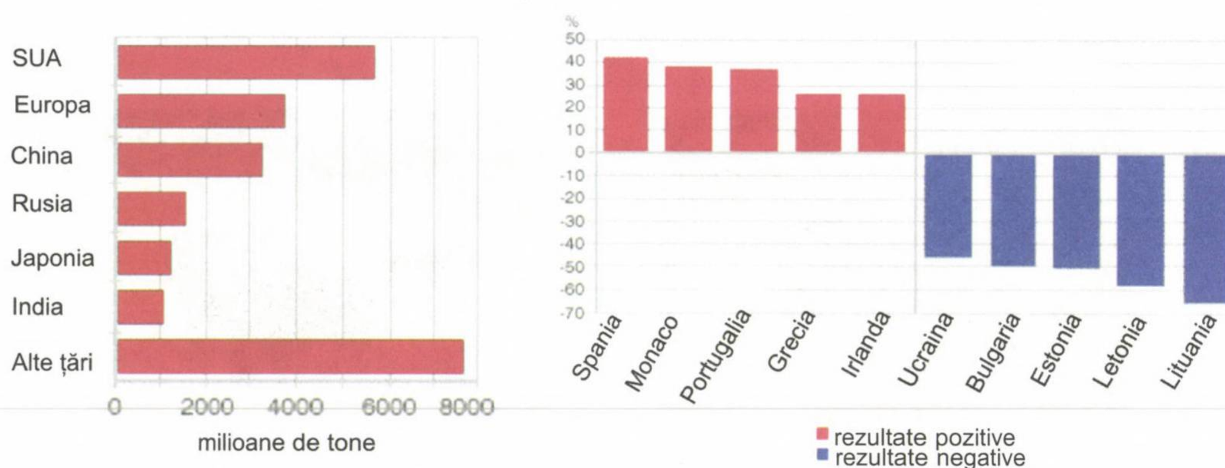


Fig. 3.64. Emisia de CO_2 în diferite state.

În mai 2001, în completarea Protocolului de la Kyoto, s-a încheiat Convenția de la Stockholm privind emisiile de compuşi organici persistenți. Această convenție este semnată de peste 90 de state şi stipulează un acord privind reducerea şi eliminarea producției a 12 compuşi cheie (fig. 3.65) incriminați în poluarea mediului (POP-Persistent Organic Pollutants)

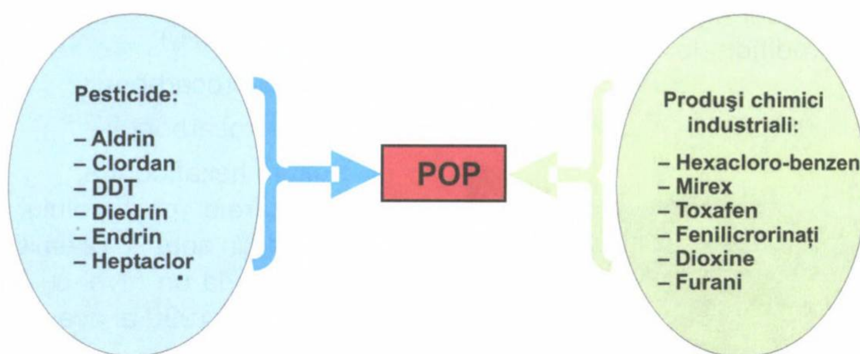


Fig. 3.65. Compuşii organici prevăzuți în Convenția de la Stockholm.

Un raport al Națiunilor Unite din 2003 privind emisiile de CO_2 indică o reducere sub 5,9% față de nivelul din 1990, adică mai mare decât procentul stipulat în protocol. La prima vedere procentul sugerează că țările industrializate au realizat progrese considerabile în lupta contra încălzirii globale. În fapt, reducerea emisiilor de gaze de seră se datorează colapsului industrial şi economic parcurs de fostele state comuniste după schimbarea regimului politic. În țări semnatare ale Protocolului ca Spania şi Canada, emisia de gaze a crescut cu 41% şi respectiv 24% față de nivelurile din 1990.

În 9 decembrie 2005, la Montreal, Canada, un nou summit, continuare a Protocolului de la Kyoto, a extins acordul la un număr de 157 de state.

Şi în România există o preocupare permanentă pentru reducerea efectelor poluării şi eliminarea noxelor din mediu. Intrarea României în Uniunea Europeană semnifică alinierea la legislația privind protecția mediului. Sunt astfel supuse

legii eliminările de noxe industriale în aer şi apă, sunt impuse norme clare privind instalarea dispozitivelor de filtrare şi se fac eforturi pentru reciclarea apei şi restaurarea ecosistemelor degradate.

Printre convenţiile internaţionale semnate şi de România enumerăm:

- Convenţia Cadru a Naţiunilor Unite privind Schimbarile Climatice, adoptată în 09.05.1992 la Rio de Janeiro şi ratificată prin Legea nr. 24/1994.
- Protocolul de la Kyoto al Convenţiei Cadru a Naţiunilor Unite privind schimbările climatice, adoptat în 11.12.1997 la Kyoto şi ratificat prin Legea nr. 3/2001.
- Convenţia de la Viena privind protecţia stratului de ozon, adoptată în 22.03.1985 la Viena şi *ratificată* prin Legea nr. 84/1993.
- Protocolul de la Montreal privind substanţele care distrug stratul de ozon, semnat la 16.09.1987 şi r*atificat* prin Legea nr. 84/1993.

EVALUARE

Selectaţi varianta corectă de răspuns.

1.Care dintre următoarele state este emiţător mai mare de CO_2?

a. SUA
b. Rusia
c. India
d. Grecia

2. Care dintre următoarele state şi-a redus cel mai mult emisiile de CO_2 în perioada 1990-2003?

a. Spania
b. Italia
c. Bulgaria
d. Grecia

3. Care dintre următoarele state europene are cel mai mare procent de teritoriu alocat ariilor protejate?

a. Grecia
b. Franţa
c. Austria
d. Germania

4. Poiana Narciselor este localizată:

a. într-un parc naţional
b. într-o rezervaţie naturală
c. într-o rezervaţie ştiinţifică
d. într-un parc natural

5. Convenţia de la Stockholm implică reducerea producţiei de:

a. benzină
b. D.D.T.
c. alcool
d. fluor

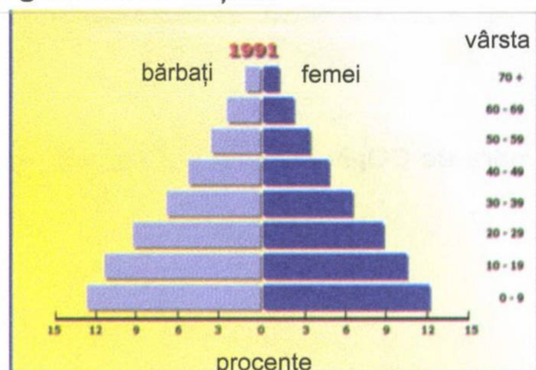
Evaluare Capitolul 3

I. Selectați varianta corectă de răspuns.

1. Este o caracteristică specifică ecosistemelor naturale:

a. omogenizarea habitatelor
b. stabilitatea populațiilor
c. fluxul de materie şi energie
d. scurtarea lanțurilor trofice

2. Următoarea diagramă reprezintă creşterea demografică a unei țări:



a. dezvoltate
b. pe cale de dispariție
c. în curs de dezvoltare
d. aflată în echilibru al vârstelor

3. Deşertizarea este vizibilă în special în:

a. America de Sud
b. Asia
c. Australia
d. Europa

4. Sunt incluşi în grupa poluanților chimici:

a. materialele radioactive
b. oxizii de azot
c. sedimentele
d. fertilizatorii naturali

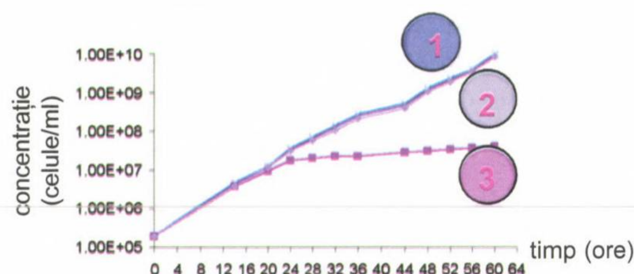
5. Sursa actuală de poluare cu plumb o constituie:

a. materialul din care sunt fabricate țevile din canalizare
b. materialul utilizat în industria ceramicii
c. carburanții
d. industria vopselelor

6. Sindromul „copilului albastru" este efectul poluării cu:

a. arsen
b. nitrați
c. monoxid de carbon
d. DDT

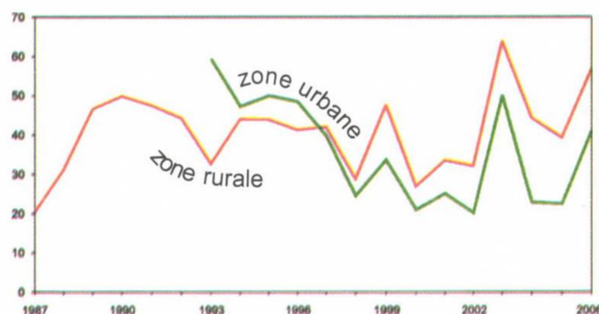
II. 1. Următorul grafic reprezintă evoluția a trei populații de bacterii în acelaşi mediu de cultură (1, 2, şi 3).



Analizați graficul şi rezolvați următoarele cerințe:

a. stabiliți care populații se află în ascensiune şi care în declin
b. indicați posibilele cauze ale acestor evoluții
c. imaginați posibile intervenții pentru menținerea evoluției tuturor populațiilor din cultură

2. Următorul grafic reprezintă variația gradului de poluare a aerului în zonele rurale şi urbane în intervalul 1987- 2006. Analizați graficul şi precizați:



a. care dintre cele două zone prezintă un grad mai ridicat de poluare a aerului
b. din ce cauze alura graficului este asemănătoare pentru ambele zone
c. care sunt principalele surse de poluare a aerului
d. care sunt efectele poluării aerului asupra organismelor
e. ce măsuri trebuie întreprinse pentru combaterea poluării aerului.

Răspunsuri: I. 1b, 2c, 3b,4b, 5c, 6b.

BIBLIOGRAFIE SELECTIVĂ

1. Benjamin Jonathan, Belmaker Robert H., Ebstein Richard P., *Molecular Genetics and the Human Personality,* Ed. American Psychiatric Publishing, SUA, 2002.
2. Campbell N, *Biology,* Benjamin Cummings, SUA, 2000.
3. Campbell N. A., Reece B. J., *Biology,* Seventh Edition, Pearson-Benjamin Cummings, SUA, 2005.
4. Evans Mark I. , *Prenatal Diagnosis,* McGraw-Hill Companies, SUA, 2006.
5. Gavrilă , L., *Principii de ereditate umană,* Editura Bic All, Bucureşti, 2004.
6. Gershwin M. Eric, Naguwa Stanley M., *Allergy and Immunology Secrets,* Ed. Mosby, California, 2004.
7. Johnson B. G., *Human Biology*, Wm. C.Brown Publishers, SUA, 1994.
8. Mader S. S., *Human Biology*, Mc Graw Hill Sixth Edition, SUA, 2001.
9. Marks Jonathan, *Human Biodiversity: Genes, Race, and History,* Ed.Transaction Publishers, SUA, 1995.
10. McGuffin Peter and col., *Psychiatric Genetics and Genomics,* Oxford Medical Publications, Oxford University Press, 2002.
11. Maroni Gustavo, *Molecular and Genetic Analysis of Human Traits,* Blackwell Publishers North Carolina, SUA, 2000.
12. Nussbaum Robert L., Thompson Margaret W., McInnes Roderick R., Willard Huntington F., *Genetics in Medicine,* Thompson & Thompson, Elsevier Science, SUA, 2004.
13. Pasternak Jack J. K, Pasternak Jack J., *Introduction to Human Molecular Genetics: Mechanisms of Inherited Diseases,* Second Edition,Ed. Wiley University of Waterloo, Canada, 2005.
14. Rosen Fred S. S., Geha Raif S., Geha Raif S., *Case Studies in Immunology,* Harvard Medical School, Taylor & Francis, Inc, 2004.
15. Shepherd Phil S. , Dean Chris, *Monoclonal Antibodies: A Practical Approach*, Oxford University Press, 2000.
16. Weinberg Robert A. , *Biology of Cancer,* Ed. Taylor & Francis, Inc. 2006.

Informații on-line :

http://genomics.energy.gov/
http://www.sciencemag.org/
http://www.ncbi.nlm.nih.go/

CUPRINS

I. GENETICĂ

Capitolul 1. GENETICĂ MOLECULARĂ

Capitolul 2. GENETICĂ UMANĂ

II. ECOLOGIE

Capitolul 3. ECOLOGIE UMANĂ

ISBN 978-606-31-0266-0

